

THESE

385

POUR LE  
DOCTORAT EN MEDECINE  
( Diplôme d'Etat )

PAR

GABORIAU Jacques

Né le 13 Avril 1938 à Notre-Dame de Monts ( Vendée )

PRÉSENTÉE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE  
DE LA  
MICROSPHEROPHAKIE

PRÉSIDENT : MONSIEUR LE PROFESSEUR G. OFFRET



THESE  
POUR LE  
DOCTORAT EN MEDECINE  
( Diplôme d'Etat )

PAR

GABORIAU Jacques

Né le 13 Avril 1938 à Notre-Dame de Monts ( Vendée )

---

PRÉSENTÉE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

---

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE  
DE LA  
MICROSPHEROPHAKIE

---

PRÉSIDENT : MONSIEUR LE PROFESSEUR G. OFFRET



## PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Bénard (H.), Bernard (E.), Binet (L.),  
 Buillard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Cheymol (J.),  
 Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gaudart d'Allaines (F. de),  
 Gennes (L. de), Giroud (A.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Laroche (G.),  
 Lavier (G.), Lelong (M.), Lévy (M<sup>lle</sup> J.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.),  
 Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.),  
 Pasteur Valléry-Radot, Petit-Dutailis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.),  
 Renard (G.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN . . . . . Georges BROUET.

1<sup>er</sup> ASSESSEUR . . . . . Daniel BARGETON

2<sup>e</sup> ASSESSEUR . . . . . Jean GOSSET

## I. — PROFESSEURS

1<sup>o</sup> CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

## a) Professeurs titulaires :

MM.

|                                                                   |                         |
|-------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| Anatomie . . . . .                                                | DELMAS (A.)             |
| — . . . . .                                                       | HUARD (P.)              |
| Anatomie et cytologie pathologiques . . . . .                     | DELARUE (J.)            |
| Anesthésiologie . . . . .                                         | VOURCH (G.)             |
| Bactériologie et virologie . . . . .                              | TOURNIER (P.)           |
| Biochimie médicale . . . . .                                      | JAYLE (M.-F.)           |
| — . . . . .                                                       | POLONOVSKI (J.)         |
| — . . . . .                                                       | DESGREZ (P.)            |
| Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports . . . . . | MALMEJAC (J.)           |
| Biologie médicale . . . . .                                       | FAUVERT (R.)            |
| Biophysique médicale . . . . .                                    | BUGNARD (L.)            |
| — . . . . .                                                       | DOGNON (A.)             |
| — . . . . .                                                       | DJOURNO (A.)            |
| Cancérologie expérimentale . . . . .                              | MATHÉ (G.)              |
| Chimie pathologique . . . . .                                     | SCHAPIRA (G.)           |
| Génétique fondamentale . . . . .                                  | LEJEUNE (J.)            |
| Histoire de la médecine et de la chirurgie . . . . .              | COURY (Ch.)             |
| Histologie et Embryologie . . . . .                               | TUCHMANN-DUPLESSIS (H.) |
| — . . . . .                                                       | COUJARD (R.)            |
| Hygiène et médecine préventive . . . . .                          | BOYER (J.)              |
| Médecine du Travail . . . . .                                     | DESOURCE (H.)           |
| Médecine légale, Droit médical et déontologie . . . . .           | DEROBERT (L.)           |
| Microbiologie (Bactériologie et virologie) . . . . .              | FASQUELLE (R.)          |
| Parasitologie . . . . .                                           | N...                    |
| Pathologie chirurgicale . . . . .                                 | LAURENCE (G.)           |
| — . . . . .                                                       | KUSS (R.)               |
| — . . . . .                                                       | VERNE (J.-M.)           |
| Pathologie exotique . . . . .                                     | BRUMPT (L.-C.)          |
| Pathologie expérimentale et comparée . . . . .                    | MERKLEN (F.-P.)         |
| Pathologie médicale . . . . .                                     | LAROCHE (Cl.)           |
| — . . . . .                                                       | BRIGAIRE (H.)           |
| — . . . . .                                                       | PÉQUIGNOT (H.)          |
| Pathologie respiratoire . . . . .                                 | TURIAF (J.)             |
| Pathologie et thérapeutique générales . . . . .                   | MAURICE (P.)            |
| Pharmacologie . . . . .                                           | BOISSIER (J.-R.)        |
| — . . . . .                                                       | LECHAT (P.)             |
| Physiologie . . . . .                                             | BARGETON (D.)           |
| — . . . . .                                                       | PARROT (J.)             |
| Physiologie et pathologie obstétricales . . . . .                 | LEPAGE (F.)             |
| Radiologie médicale . . . . .                                     | DESGREZ (H.)            |

|                                                                                    |                      |
|------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| Clinique d'hydrologie et de climatologie (Sichat)                                  | DEBRAY (Ch.)         |
| Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades)                 | MARIE (J.)           |
| Clinique médicale propédeutique (Broussais)                                        | JUSTIN-BESANÇON (L.) |
| Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies métaboliques (Hôtel-Dieu) | DEROT (M.)           |
| Clinique néphrologique (Necker)                                                    | HAMBURGER (J.)       |
| Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)                                                | DAVID (M.)           |
| Clinique neurologique (Salpêtrière)                                                | GARCIN (R.)          |
| Cliniques obstétricales                                                            | LACOMME (M.)         |
| { Baudeloque                                                                       | MERGER (R.)          |
| { Saint-Antoine                                                                    | VARANGOT (J.)        |
| Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)                                | OFFRET (G.)          |
| Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)                                              | BREGAT (P.)          |
| — (Cochin)                                                                         | AUBRY (M.)           |
| Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)                                   | MOZZIGONACCI (P.)    |
| Clinique de pédiatrie (Trousseau)                                                  | THIEFFRY (S.)        |
| Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)                   | BROUET (G.)          |
| Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec)                                         | MICHAUX (L.)         |
| Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)                              | COSTE (F.)           |
| Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)                              | SÈZE (S. de)         |
| Clinique de rhumatologie (Lariboisière)                                            | DECHAUME (M.)        |
| Clinique stomatologique (Salpêtrière)                                              | ROUX (M.)            |
| Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)                                    | LEMAIRE (A.)         |
| Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)                                    | GAULTIER (M.)        |
| Clinique toxicologique (F. Vidal)                                                  | JUDET (R.)           |
| Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré)                             | ABOULKER (P.)        |
| Clinique urologique (Cochin)                                                       | COUVELAIRE (R.)      |
| — (Necker)                                                                         | LAPLANE (R.)         |
| Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)                             | DOMART (A.)          |
| Sémiologie médicale (A. Chantin)                                                   | BOUVRAIN (Y.)        |
| — (Lariboisière)                                                                   | RAMBERT (P.)         |
| — (Pitié)                                                                          | WOLFROMM (R.)        |
| — (Rothschild)                                                                     | POILLEUX (F.)        |
| Sémiologie et clinique chirurgicales (Broussais)                                   |                      |

#### b) Professeurs à titre personnel :

|                            |                  |
|----------------------------|------------------|
| Hématologie                | ANDRÉ (R.)       |
| Hydrologie et climatologie | BOUSSER (J.)     |
| Maladies infectieuses      | GIBERTON (A.)    |
|                            | BASTIN (R.)      |
|                            | AZERAD (E.)      |
|                            | BOUR (H.)        |
|                            | CAROLI (J.)      |
|                            | DREYFUS (B.)     |
|                            | GROSSIORD (A.)   |
|                            | LAMBLING (A.)    |
|                            | LAUNAY (Cl.)     |
|                            | PAYET (M.)       |
|                            | PERRAULT (M.)    |
|                            | SIGUIER (F.)     |
|                            | WORMS (R.)       |
|                            | RICHTET (G.)     |
| Néphrologie                | LE BEAU (J.)     |
| Neuro-chirurgie            | LHERMITTE F.     |
| Neurologie                 | PICHOT (P.)      |
| Neuro-psychiatrie          | MADURO (R.)      |
| Oto-Rhino-Laryngologie     | POLONOVSKI (Cl.) |
| Pédiatrie                  | ROYER (P.)       |
|                            | KREIS (B.)       |
| Pneumo-Phtisiologie        | MEYER (A.)       |
| Rhumatologie               | DELBARRE (F.)    |

MM.

|                                                                                    |                                             |
|------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|
| Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)                                  | DEBRAY (Ch.)                                |
| Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades)                 | MARIE (J.)                                  |
| Clinique médicale propédeutique (Broussais)                                        | JUSTIN-BESANÇON (L.)                        |
| Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies métaboliques (Hôtel-Dieu) | DEROT (M.)                                  |
| Clinique néphrologique (Necker)                                                    | HAMBURGER (J.)                              |
| Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)                                                | DAVID (M.)                                  |
| Clinique neurologique (Salpêtrière)                                                | GARCIN (R.)                                 |
| Cliniques obstétricales                                                            | <div> Baudelocque<br/> Saint-Antoine </div> |
| Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)                                | LACOMME (M.)                                |
| Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)                                              | MERGER (R.)                                 |
| — — (Cochin)                                                                       | VARANGOT (J.)                               |
| Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)                                   | OFFRET (G.)                                 |
| Clinique de pédiatrie (Trousseau)                                                  | BREGEAT (P.)                                |
| Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)                   | AUBRY (M.)                                  |
| Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec)                                         | MOZZICONACCI (P.)                           |
| Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)                              | THIEFFRY (S.)                               |
| Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)                              | BROUET (G.)                                 |
| Clinique de rhumatologie (Lariboisière)                                            | MICHAUX (L.)                                |
| Clinique stomatologique (Salpêtrière)                                              | COSTE (F.)                                  |
| Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)                                    | SÈZE (S. de)                                |
| Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)                                    | DECHAUME (M.)                               |
| Clinique toxicologique (F. Vidal)                                                  | ROUX (M.)                                   |
| Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré)                             | LEMAIRE (A.)                                |
| Clinique urologique (Cochin)                                                       | GAULTIER (M.)                               |
| — — (Necker)                                                                       | JUDET (R.)                                  |
| Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)                             | ABOULKER (P.)                               |
| Séméiologie médicale (A. Chantin)                                                  | COUVELAIRE (R.)                             |
| — — (Lariboisière)                                                                 | LAPLANE (R.)                                |
| — — (Pitié)                                                                        | DOMART (A.)                                 |
| — — (Rothschild)                                                                   | BOUVRAIN (Y.)                               |
| Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais)                                  | RAMBERT (P.)                                |
|                                                                                    | WOLFROMM (R.)                               |
|                                                                                    | POILLEUX (F.)                               |

b) Professeurs à titre personnel :

|                            |                  |
|----------------------------|------------------|
| Hématologie                | ANDRÉ (R.)       |
| Hydrologie et climatologie | BOUSSER (J.)     |
| Maladies infectieuses      | GIBERTON (A.)    |
|                            | BASTIN (R.)      |
|                            | AZERAD (E.)      |
|                            | BOUR (H.)        |
|                            | CAROLI (J.)      |
|                            | DREYFUS (B.)     |
|                            | GROSSIORD (A.)   |
| Médecine                   | LAMBLING (A.)    |
|                            | LAUNAY (Cl.)     |
|                            | PAYET (M.)       |
|                            | PERRAULT (M.)    |
|                            | SIGUIER (F.)     |
|                            | WORMS (R.)       |
|                            | RICHET (G.)      |
| Néphrologie                | LE BEAU (J.)     |
| Neuro-chirurgie            | LHERMITTE F.     |
| Neurologie                 | PICHOT (P.)      |
| Neuro-psychiatrie          | MADURO (R.)      |
| Oto-Rhino-Laryngologie     | POLONOVSKI (Cl.) |
| Pédiatrie                  | ROYER (P.)       |
|                            | KREIS (B.)       |
| Pneumo-Phtisiologie        | MEYER (A.)       |
| Rhumatologie               | DELBARRE (F.)    |

## II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

|                                 | MM.                                             |                                 | MM.                            |
|---------------------------------|-------------------------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| Anatomie pathologique . . . . . | BOUYAGU (Ch.)                                   | Maladies infectieuses . . . . . | DUPONT (V.)                    |
| Bactériologie . . . . .         | CHRISTOL (D.)                                   | Neuro-psychiatrie . . . . .     | TARDIEU (G.)                   |
| Biochimie médicale . . . . .    | { CARTIER (P.)<br>GONNARD (P.)<br>NORDMANN (J.) | Pédiatrie . . . . .             | ROSSIER (A.)                   |
| Biologie médicale . . . . .     | HARTMANN (L.)                                   | Physique médicale . . . . .     | { COURSAGET (J.)<br>GREMY (F.) |
| Chirurgie . . . . .             | GERBONNET (G.)                                  | Physiologie . . . . .           | GIRARD (Fr.)                   |
| Hématologie . . . . .           | BILSKI-PASQUIER (G.)                            | Stomatologie . . . . .          | CHAPUT (M <sup>me</sup> A.)    |

## III. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

|                                   |                          |
|-----------------------------------|--------------------------|
| Bactériologie . . . . .           | HAUDUROY (P.) Pr. s. ch. |
| Pathologie chirurgicale . . . . . | RUDLER (J.) Pr. s. ch.   |

## IV. — PROFESSEURS ASSOCIÉS

|                                                   |               |
|---------------------------------------------------|---------------|
| Hormonologie . . . . .                            | MORICARD (R.) |
| Statistique médicale et épidémiologique . . . . . | SCHWARTZ (D.) |

|                                                           |                                                                                           |
|-----------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| Secrétaire général de la Faculté . . . . .                | M. LENA (J.)                                                                              |
| Conseiller administratif . . . . .                        | Mlle CHAINTREUIL (G.)                                                                     |
| Conservateur en Chef de la Bibliothèque . . . . .         | M. le Docteur HAHN (A.)                                                                   |
| Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine . . . . . |                                                                                           |
| Conservateurs . . . . .                                   | { Mlles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.),<br>LE NOIR (G.)                                      |
| Bibliothécaires . . . . .                                 | { Mmes CONTET (J.), FORGET (F.),<br>Mlles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), Dr SCHILLER (J.) |

A MA FEMME,

A MON FILS,

A MES PARENTS,

A MES BEAUX-PARENTS,

A TOUS MES AMIS.



Digitized by the Internet Archive  
in 2026

A Monsieur le Professeur G. O F F R E T  
Professeur de Clinique Ophtalmologique à la  
FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Qui nous a fait le très grand honneur  
d'accepter la présidence de cette thèse,

Avec nos sentiments très respectueux.



A Monsieur le Professeur Agrégé SARAUX

Qui nous a initié à l'Ophtalmologie  
et a guidé nos premiers pas.

Dans son Service a pu être réalisée  
la totalité de ce travail,

Qu'il trouve ici le témoignage  
de nos profonds et sincères remerciements  
et qu'il soit assuré de notre fidèle  
gratitude.



A Monsieur le Docteur CAMPINCHI

Ophthalmologiste des Hôpitaux,

Qui dirigea nos premiers essais  
chirurgicaux,

Qu'il soit assuré de notre profonde  
reconnaissance.



A Messieurs les Docteurs CLAUD,  
BRACHET,  
CHATELIER,  
BECHTOUALLE,

Attachés de l'Hôpital TROUSSEAU,

Qui nous conseillèrent toujours utilement.

Qu'ils trouvent ici nos remerciements  
amicaux.



## I N T R O D U C T I O N

La microsphérophakie se caractérise par un cristallin de taille et de forme modifiées. Cette lentille, normalement biconvexe est alors sphérique, par diminution du diamètre frontal et augmentation du diamètre antéropostérieur (N : diamètre frontal 9 à 10 m/m - diamètre antéro-postérieur : 4 m/m). On ne peut dissocier les termes : microphakie et sphérophakie ; c'est pourquoi nous parlerons toujours de microsphérophakie.

Que la malformation soit isolée ou associée à une brachymorphie, association portant le nom de syndrome de WEIL-MARCHESANI, la zonule est toujours modifiée sur le plan anatomique et, de ce fait, ne remplit plus son rôle physiologique de maintien en place du cristallin et de transmission de la contraction du muscle ciliaire.

C'est une affection grave, entraînant une gêne fonctionnelle importante bilatérale, liée à la myopie cristallinienne élevée.

L'avenir fonctionnel des globes qui en sont atteints est sombre, ceux-ci n'étant jamais à l'abri des redoutables complications que sont l'hypertonie et les luxations du cristallin, survenant toujours à plus ou moins longue échéance au cours de l'évolution.

La hantise de la survenue d'une de ces complications avec ses conséquences fonctionnelles doit inciter à préconiser l'attitude chirurgicale et à n'user de la thérapeutique hypotonisante locale que sous surveillance étroite ; cette dernière, pouvant se révéler dangereuse comme nous le verrons à propos de l'un de nos cas.

La transmission héréditaire de cette malformation bilatérale est confirmée dans la majorité des cas.



# HISTORIQUE

---



C'est en 1932, dans les Annales d'oculistique que WEILL, dans son exposé sur les "Ectopies du cristallin et malformations générales" signale pour la première fois dans la littérature l'association d'une brachymorphie et de malposition du cristallin à propos de deux cas. Il s'agissait de deux femmes âgées de plus de 40 ans, de petite taille : 142 c/m, dont les cristallins, de l'une, étaient totalement calcifiés, luxés dans le vitré et visibles sur les radiographies.

Ce n'est que sept années plus tard que MARCHESANI, dans Klin. Wbl. f. Augenh.(1) rapporte trois cas d'association de brachymorphie avec lésion du cristallin survenant chez trois germains, trois autres germains étant absolument indemnes de toute lésion. Le problème de l'hérédité était alors envisagé.

En 1965, BRONNER et BENGK, à propos d'un cas de microsphérophakie avec agénésie zonulaire, reprenaient les publications antérieures aux travaux de WEILL et MARCHESANI où l'on avait isolé la microphakie. A la lumière des observations rapportées depuis 1905, on se rend compte qu'il s'agissait en réalité d'une association de micro et de sphérophakie.

Sur 15 publications de microphakie entre 1905 et 1931 intéressant 6 femmes et 9 hommes, on remarque qu'une très mauvaise acuité visuelle bilatérale est signalée dans tous les cas. De même, chez tous les sujets, une myopie très élevée est rapportée, variant de 9 à 50 dioptries. Une hypertonie est signalée dans 6 cas. La présence de fibres zonulaires plus ou moins bien développées se retrouve dans la totalité des cas. Quant au cristallin, tous les auteurs le décrivent, en insistant sur l'allongement du diamètre sagittal et la réduction du diamètre frontal. Les auteurs notent une intégrité rétinienne et une mauvaise acuité visuelle en dépit de la correction de l'amétropie sphérique, ce qui est un argument en faveur d'une myopie "cristallinienne" et non d'une myopie axiale.

(1) - Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde und  
für Augenärztliche Fortbildung (Stuttgart).

Depuis la publication de MARCHESANI, on relève dans la littérature une quarantaine de cas publiés : soit des cas de microsphérophakie isolée, soit associés à une brachymorphie ; la dernière publication est celle de J. HUDELO en 1966 rapportant 4 cas de microsphérophakie à propos desquels il dégager les grands traits qui caractérisent ce syndrome.

Depuis MARCHESANI, le problème de l'hérédité de cette affection a été soulevé ; ce dernier admettait un type intermédiaire ; STADLIN et KLEIN (1948) ROUSSEAU et HERMANN (1949) arrivaient aux mêmes conclusions ; SCHMID (1946) avait conclu à la dominance pour les formes complètes, mais pensait que les formes menosymptomatiques appartiendraient au groupe récessif ou intermédiaire.

---

SYMPTOMATOLOGIE  
CLINIQUE

---



Devant le sombre avenir fonctionnel des globes atteints de microsphérophakie, il nous semble important d'essayer de dégager, à la lumière des divers cas publiés et de nos cas personnels, une symptomatologie clinique permettant d'en faire le diagnostic.

Deux manifestations doivent faire évoquer le diagnostic. C'est avant tout la très mauvaise acuité visuelle présentée par ces sujets. Cette mauvaise acuité visuelle est due à une très forte myopie engendrée par la forme particulière du cristallin. Cette myopie est particulière par deux caractères : premièrement, c'est la constatation de la quasi-impossibilité de donner à ces sujets une acuité visuelle satisfaisante par une correction optique et, à l'opposé, l'examen du fond d'oeil d'un sujet présentant une telle myopie montre une intégrité rétinienne; il est en effet exceptionnel de noter des lésions de choroïdose myopique ou de myopie maligne, comme on pourrait s'attendre à déceler devant des myopies dépassant 14 ou 15 dioptries. Outre cette mauvaise acuité, le deuxième élément qui doit attirer l'attention est la découverte d'une hypertonie chez un sujet jeune. Ce fut le cas d'une de nos observations où le sujet présentait une myopie supérieure à 15 dioptries ; la malformation cristallinienne fut reconnue comme support de la myopie, lors d'un examen systématique avec prise du tonus oculaire pour une tentative d'appareillage par des lentilles cornéennes à l'âge de 20 ans.

L'examen devra donc être très méthodique, la mesure de l'acuité visuelle sans correction étant le premier stade indispensable de tout examen oculaire.

Cet examen présente des difficultés importantes chez le jeune enfant. En effet, avant trois mois, on ne peut apprécier la fonction visuelle que sur le réflexe photomoteur et le réflexe d'éblouissement qui permettent d'affirmer que l'enfant voit, sans préjuger de la qualité de la fonction visuelle. De 3 à 6 mois, en plus des réflexes précédents, les réflexes de direction et de clignement à la menace permettent de juger plus facilement la valeur de la fonction visuelle.

Mais ce n'est vraiment qu'à partir de 6 mois, par le jeu des pastilles colorées posées sur une table, que l'enfant essaye d'attraper en grattant avec ses doigts en râteau, que l'on peut commencer à juger de la qualité de la fonction visuelle : car de la distance oeil-objet on apprécie la bonne ou mauvaise acuité. Souvent d'ailleurs, les parents signalent d'eux-mêmes que leur enfant voit mal, car il rapproche très près de ses yeux ses jouets pour les regarder. Chez l'enfant plus grand, avant l'âge scolaire, les tests au E et les échelles de ROSSANO permettent de chiffrer cette acuité.

Quel que soit l'âge de l'enfant, il est indispensable de pratiquer une skiascopie sous dilatation qui montre l'impossibilité de chiffrer avec exactitude le degré de myopie. Les ombres au niveau de l'aire pupillaire subissent un phénomène d'entrecroisement ne permettant aucune systématisation ni interprétation utiles. La meilleure approximation du degré de myopie sera donnée par le chiffre de l'ophtalmoscope permettant la mise au point au niveau du pôle postérieur de l'oeil.

L'acuité visuelle sera donc toujours très diminuée.

En second lieu, avant dilatation, on appréciera l'état des pupilles qui sont normalement centrées; la réaction à la lumière est généralement normale. Cependant, dans une de nos observations, un enfant de 5 mois et demi avait des pupilles réagissant faiblement à la lumière et présentait une mydriase bilatérale relative.

L'examen permettant de donner une étiologie à ce vice de réfraction est l'examen du segment antérieur à la lampe à fente sans dilatation, tout d'abord pour apprécier la chambre antérieure, l'iris, l'angle, puis, sous dilatation maximale, pour juger de l'état du cristallin et des fibres zonulaires.

L'aspect de la chambre antérieure est caractéristique : cette chambre est presque inexistante dans sa portion centrale. Lorsqu'il n'existe pas d'agénésie zonulaire, on peut mettre en évidence un espace optiquement vide entre la face postérieure de la cornée et la face antérieure du cristallin, espace correspondant à une fine lane d'humour aqueuse qui s'épaissit au fur et à mesure que l'on s'éloigne de la portion centrale pour gagner la périphérie.

Au niveau de l'iris, l'un de nos cas présentait un état de dépigmentation intéressant l'iris épithélial. Il s'agissait d'un enfant aux yeux bleus qui présentait par transillumination un iris rosé sans nystagmus ni secousse nystagminforme.

L'anomalie la plus fréquemment signalée lors de la publication des cas de microsphérôphakie est l'atrophie circonscrite à la zone sphinctérienne n'intéressant que l'épithélium postérieur.

L'association de plages atrophiques intéressant le stroma avec iris dilaté et légèrement congestif avec synéchie postérieure est rapportée par BRONNER et BENCK.

Dans l'ensemble, l'iris, repoussé dans sa portion centrale vers la cornée par la face antérieure du cristallin, a un aspect en entonnoir.

L'iridodonésis est l'un des signes rapporté dans la quasi totalité des publications. Il est particulier par le fait que le frémissement irien n'intéresse pas la zone sphinctérienne de l'iris qui se trouve au contact du cristallin sphérique ; ce qui indique qu'il existe entre le cristallin et la face postérieure de l'iris un contact très étroit pouvant devenir un véritable obstacle au passage de l'humeur aqueuse. Lorsque l'examen direct de l'iris ne met pas en évidence un iridodonésis, il est alors nécessaire de la rechercher à l'aide du miroir du gonioscope qui permet d'observer le frémissement de la face antérieure de l'iris à jour frisant.

La biomicroscopie permet de plus d'apprécier la situation et la forme du cristallin et de préciser l'état des fibres zonulaires.

La sphéricité du cristallin est évidente, la coupe optique du cristallin est circulaire, il y a rupture complète du parallélisme existant normalement entre la face postérieure de la cornée et la face antérieure du cristallin, le rayon de courbure du cristallin étant fortement diminué. En outre, ce cristallin sphérique est petit, sous dilatation, on voit nettement l'équateur du cristallin et les fibres zonulaires, normalement invisibles sur un cristallin de taille normale.

La sphéricité du cristallin lui confère un astigmatisme qui serait responsable du phénomène optique d'entrecroisement de deux reflets lumineux obliques se coupant près du pôle postérieur lorsque l'on déplace d'avant en arrière la mise au point à travers le cristallin. Ce phénomène optique a été décrit par BRONNER (1965).

Quant aux fibres zonulaires, on peut aisément les observer en raison de la petitesse du cristallin et ceci sous dilatation.

Certains auteurs ont insisté sur l'importance de l'appréciation de l'épaisseur, du nombre, de l'insertion normale ou non des fibres zonulaires sur le cristallin. Ceci permettrait de porter un pronostic plus favorable devant des fibres nombreuses et épaisses à insertion normale, faisant craindre une luxation plus ou moins rapide en présence de fibres rares et grêles. C'est dans ce cas que le cristallin mal soutenu tend à se subluser, mais ceci ne survient qu'à la suite d'une certaine évolution et n'existe jamais d'emblée. Il n'y a donc jamais d'ectopie primaire du cristallin dans la microsphérophakie, elle est toujours secondaire à la rupture de fibres zonulaires trop grêles.

Il nous semble nécessaire de signaler que l'examen des fibres zonulaires doit être pratiqué, mais que le biomicroscope ne permet pas une analyse suffisamment précise pour permettre d'apprécier l'épaisseur et le nombre des fibres zonulaires. Ce qui nous paraît important est de noter :

- soit la présence de fibres zonulaires longues insérées sur toute la circonférence du cristallin,
- soit l'absence de fibres zonulaires dans un secteur, signe de complication car traduit une subluxation,
- soit l'absence totale de fibres zonulaires.

L'étude de l'angle irido-cornéen terminera l'examen du segment antérieur. Dans tous nos cas, nous n'avons relevé aucune anomalie de l'angle irido-cornéen à type soit d'une bande de tissu opaque qui recouvre l'angle, soit sous forme de tissu translucide joignant la périphérie de l'iris à l'anneau de Schwalbe.

Soul, dans un de nos cas âgé de 13 mois, l'angle était ouvert à l'insertion de la racine de l'iris était un peu haute.

Certains auteurs (WERTHER, DUQUE - ESTRADA - HUDELO) ont observé la présence d'une bande blanche qui occupait la région du trabéculum scléral, ainsi qu'un angle très pigmenté occupé par des trousseaux fibreux.

La prise de tension oculaire devra être systématique, en raison des complications hypertoniques qui peuvent être le premier signe venant révéler la malformation. Cette tension oculaire sera prise de préférence à l'aplanation, la rigidité sclérale étant modifiée selon certains auteurs. Chez le très jeune enfant, la tension oculaire sera prise sous anesthésie générale et le chiffre trouvé majoré, en raison de la rigidité sclérale diminuée chez l'enfant et de l'abaissement de la tension oculaire provoqué par l'anesthésie générale.

Dans tous les cas où la microsphérophakie n'apparaît pas comme la seule responsable de la myopie élevée, on peut faire la part entre la myopie dite cristallinienne et une myopie axiale en pratiquant une échographie permettant de chiffrer le diamètre sagittal du cristallin et d'avoir une mesure directe sur un document photographique de l'axe antéro-postérieur du globe.

Le fond d'oeil sera examiné, recherchant des modifications de l'excavation pupillaire, plus particulièrement chez le sujet dont la microsphérophakie facteur d'hypertonie évolue depuis plusieurs années.

Certains auteurs ont signalé des lésions dégénératives équatoriales propres aux myopies malignes qui seraient fréquentes et responsables de décollement de rétine.

De cet examen clinique, trois éléments importants pour le diagnostic doivent être dégagés ; ce sont :

- la mauvaise acuité visuelle,
- la forte myopie,
- le petit cristallin sphérique,

et devant ces trois éléments, un geste indispensable : la prise de la tension oculaire.

Au terme de cet examen clinique, on procèdera à une enquête familiale portant sur les ascendants, descendants et collatéraux. On demandera un examen général portant sur l'aspect morphologique du sujet.

EXPOSÉ  
DES  
OBSERVATIONS

---

---



Cas N° 1 : DA SILV... Isabelle

(La première partie de cette observation est publiée dans le travail de HUDELO) :

"Cette petite fille a été vue la première fois dans un service parisien à l'âge de 18 mois, en mai 1963, car ses parents s'inquiétaient de sa mauvaise vision, qui l'obligeait à porter les objets à quelques centimètres de ses yeux.

L'examen, pratiqué sous anesthésie générale montrait : une cornée claire de taille normale ( $12\text{mm}/\text{mm}$ ) ; une chambre antérieure très plate au centre (le bord sphinctérien de l'iris est au contact de la descemet semble-t-il) qui s'élargit dans les parties périphériques. Les pupilles sont égales, réagissant bien à la lumière. Iridodonsis bilatéral. Lueur pupillaire et skiascopie sont impossibles, les ombres s'entrechoquant. Sous dilatation, la microsphérophakie est évidente : les fibres zonulaires, si elles sont longues paraissent normales en forme et en épaisseur. La coupe oblique montre un cristallin petit et rond.

L'étude du fond d'oeil est négative ; on objective simplement une myopie de 10 dioptries environ, sans choroïdose apparente.

A la gonioscopie : angle ouvert normal.

En avril 1964 on constate alors une opacité polaire antérieure, tout d'abord dans l'oeil droit, puis quelques mois plus tard, dans l'oeil gauche. Cette opacité blanche est évolutive sous capsulaire antérieure et centrale.

- bilan général bon : croissance staturo-pondérale normale, intelligence normale.
- bilan humoral : normal.

Le diagnostic de microsphérophakie porté, aucune décision thérapeutique immédiate ne fut prise, l'enfant restant sous surveillance."

C'est alors que, le 24 juillet 1965, l'enfant présente subitement une crise douloureuse au niveau de l'oeil droit, accompagnée de vomissements importants. Les consultants alors le Dr CLAUD, ophtalmologiste, qui diagnostique une luxation du cristallin de l'oeil droit, dans la chambre antérieure.

L'enfant est hospitalisée à Trousseau dans le service d'ophtalmologie.

L'examen pratiqué confirme le diagnostic de luxation  
antérieure.

L'oeil droit est rouge, larmoyant, photophobe et très douloureux rendant l'examen difficile. A la lampe à fente, un cristallin luxé dans la chambre antérieure qui apparaît plus profonde que normalement. La coupe optique montre qu'il s'agit d'un cristallin petit et rond.

La tonométrie révèle un tonus très élevé dépassant 100 mm. de Hg. Quant à l'oeil gauche, s'il ne présentait pas les mêmes phénomènes d'irritation, l'examen à la lampe à fente révélait une symptomatologie clinique de microsphérophakie :

notion de très mauvaise acuité visuelle. Chambre antérieure presque inexistante dans sa portion centrale, le cristallin semblant accolé à la cornée allant en s'approfondissant vers la périphérie, donnant l'impression d'un iris en entonnoir. A la coupe optique, le cristallin est petit et rond. Un iridodonsis de la partie périphérique de l'iris. Une tension oculaire à 60 mm. de Hg. Le fond d'oeil de ce côté ne montrait aucune lésion de choroïdose myopique.

Devant ce tableau de luxation du cristallin, dans la chambre antérieure au niveau de l'oeil droit survenant chez une enfant atteinte de microsphérophakie, une extraction du cristallin est pratiquée d'urgence le 24 juillet 1965.

- C.R.O. :

Anesthésie générale - perfusion de Mannitol.

Dissection conjonctivale - kératotonie ab-externo augmentée aux ciseaux de Castrovejo - Le cristallin est maintenu sur l'anse pendant que l'on met en place un fil cornéo-scléral - Extraction du cristallin avec issue de très peu de vitré-iridectomie totale - Sutures cornéo sclérales à la soie vierge - Une bulle d'air dans la chambre antérieure - recouvrement conjonctival.

Devant la facilité d'extraction de ce cristallin luxé et, en raison de l'hypertonie à 60 mm. de Hg. au niveau de l'oeil gauche, des fibres zonulaires semblant peu résistantes, l'extraction du deuxième cristallin est alors décidée et pratiquée au cours de la même séance opératoire.

- C. R. O. :

Même protocole opératoire - Mais kérationie à la pique agrandie aux ciseaux - pose de trois fils cornéo-scléraux - iridectomie totale - Extraction totale à l'anse avec très peu de vitré - Sutures cornéo-sclérales Une bulle d'air dans la chambre antérieure - recouvrement conjonctival.

Les suites opératoires immédiates ont été simples, l'enfant quittant l'hôpital 10 jours plus tard avec une prescription de verres teintés afocaux.

La correction optique actuelle est de

+ 11,25 O.D.

+ 10,75 O.G.

ce qui lui donne 2/10 d'acuité visuelle.

L'examen du F.O. est normal, la tension oculaire normale.

Sur le plan général, aucune anomalie n'a été relevée.

- Développement staturo-pondéral normal.

Sur le plan biologique, tous les examens étaient normaux.

Cas N° 2 : DA SILV.... Roger

Né le 10 mars 1966, frère de la petite Isabelle (cas n° 1) est vu dans le service à l'âge de 13 mois, le 24 avril 1967, pour un bilan oculaire, étant donnée l'atteinte présentée par sa soeur.

L'examen est alors pratiqué sous anesthésie générale. La tension oculaire prise au schiotz est de 8/7,5 aux deux yeux diamètre cornéen normal.

L'examen montre une chambre antérieure allant en s'approfondissant vers la périphérie - un cristallin petit et rond faisant saillie dans la chambre antérieure - un iris qui avait un aspect normal - des pupilles réagissant normalement à la lumière avant l'anesthésie - Un iridodonésis.

Sur le plan général, on ne notait aucune anomalie du développement staturo-pondéral - les examens biologiques étaient normaux - pas d'atteinte rénale - pas d'atteinte auditive.

Une dissection du cristallin de l'oeil droit est alors pratiquée :

- C.R.O. :

Dissection à la double aiguille.

Les suites opératoires furent simples, avec petite réaction hypertonique post-opératoire. Mais la résorption des masses fut très lente et incomplète, ne permettant pas une vision utile de son oeil droit. L'enfant fut régulièrement suivi par le Docteur CLAUX, en ville. Celui-ci, en octobre 1967, constate l'apparition d'une hypertonie au niveau de l'oeil gauche sans signes de luxation. L'enfant est hospitalisé de nouveau à Troussau dans le service d'ophtalmologie - Le nouvel examen pratiqué confirmait le diagnostic de microsphérophakie, mais surtout révélait une chambre antérieure très plate. On ne retrouvait pas l'augmentation de profondeur de la chambre antérieure, du centre vers la périphérie sous l'aspect habituel de l'iris en entonnoir ; la chambre antérieure avait pratiquement la même profondeur au centre et à la périphérie.

Cette constatation permettait de rapporter l'hypertonie existante à un blocage pupillaire.

L'extraction du cristallin de l'O.G. est décidée ainsi qu'une nouvelle dissection O.D.

- C. R. O. :

O.D. - dissection,  
nouvelle dissection à la double  
aiguille.

O.G. - Extraction,  
sous anesthésie générale ; perfusion  
de Mannitol - Dissection conjonctivale -  
Incision ab-externo élargie aux ciseaux de  
Costrojéyo - Iridectomie totale - pose de  
trois fils cornéo-scléraux - extraction du  
cristallin à l'anse, facile avec perte d'un  
peu de vitré - Sutures cornéo-sclérales -  
Une bulle d'air dans la chambre antérieure  
Recouvrement conjonctival.

Les suites opératoires immédiates ont été excellentes:

O.D. - résorption des masses commençant à 12 heures avec  
visibilité du fond d'oeil par un orifice triangulaire  
à pointe au centre pupillaire et à base périphérique  
à 12 heures.

O.G. - Oeil calme, très bonne lueur pupillaire - pas de  
réaction hypertonique.

L'enfant a quitté le service 10 jours plus tard avec  
une prescription de verres teintés afocaux.

Il est actuellement suivi en ville par le Dr CLAUX.

La correction actuellement portée par l'enfant est de

O.D. + 11

O.G. + 11

L'enquête familiale n'a pas permis de retrouver chez les ascendants des cas de microsphérophakie, ni de modifications squelettiques portant sur les extrémités. Par contre, les parents des deux enfants sont cousins germains ; il y a donc consanguinité des parents.

- Le Père : portugais de taille normale : 168 c/m, a un aspect morphologique normal - crâne normal non brachycéphale extrémités normales - Sur le plan oculaire :  
V. O.D. 10/10 - V. O.G. 10/10 - cristallins normaux - F.O. normaux.
- Les grands-parents du côté paternel ne présentent, aux dires du père, aucune anomalie ; le grand-père, de la taille du père, n'a jamais porté de lunettes, il travaille normalement au Portugal. Il en est de même de la grand'mère, dont la taille serait normale, sans obésité ; elle non plus ne porte pas de lunettes.
- La mère : petite 159 c/m mais ne présente aucune modification des extrémités : crâne normal - système musculaire semble normal ; V. O.D. 10/10 - V. O.G. 10/10 sans correction : skiascopie O.D.G. à + 1,00.
- Les grands-parents du côté maternel n'ont pas été examinés - habitant le Portugal - mais la mère dit que ceux-ci sont de taille normale : le grand-père de la taille de son mari et la grand'mère plus grande qu'elle. Tous les deux voyant bien, le grand-père portant une vision de près.

Quant aux grands parents, tant du père que de la mère des deux enfants, ils seraient normaux tant sur le plan oculaire que sur le plan morphologique.

Cas N° 3 : DE.... Stéphane

né le 24 Avril 1966

troisième enfant de la famille : la grossesse a été normale.

Le 29 septembre 1966 l'enfant est hospitalisé au centre hospitalier du Havre pour une tuméfaction sus-thyroïdienne de la taille d'une noix, dont le diagnostic, après examen clinique et paraclinique, fut celui de cellulite sus-thyroïdienne.

L'enfant, au cours de son hospitalisation, est adressé aux services d'ophtalmologie pour un fond d'oeil systématique, les cornées semblant un peu grandes. Un examen sous anesthésie générale est pratiqué et l'on constate :

- une augmentation du diamètre cornéen,
- une hypertonie : le tonomètre à indentation donnait les chiffres suivants : O.D. 34 - O.G. 24.
- l'angle iridocornéen était normal à l'examen gonioscopique
- la chambre antérieure paraissait un peu plus profonde qu'à l'état normal,
- Un iridodonésis peu intense lors des mouvements oculaires et des secousses imprimées à la tête,
- Le fond d'oeil était normal.

Le 7 octobre 1966 - L'enfant est adressé dans le service du Professeur SARAUX à l'hôpital Trousseau pour suspicion de glaucome congénital.

Un examen général pratiqué n'a décelé aucune anomalie sur le plan général.

- Cœur : rythme normal, E.C.G. normal,
- tous les examens systématiques étaient normaux
- développement psycho-moteur normal ; pas d'anomalies des plis palmaires,
- la radiographie de la tête et des extrémités était normale.

Orienté par les chiffres tensionnels précédemment trouvés lors de son hospitalisation, une cornée qui était à la limite de la normale, un examen à la lampe à fente est pratiqué montrant une chambre antérieure, étroite au centre, plus large en périphérie, un petit cristallin rond, un état de dépigmentation de l'iris épithélial. Il ne s'agissait nullement d'un enfant albinos mais, par transillumination, cet iris bleu paraissait rosé.

Un contrôle de la tension oculaire fut effectué sous anesthésie générale et l'on ne retrouva pas d'hypertonie :  
T. O.D. 16 - T. O.G. 16.

Devant le jeune âge de l'enfant, l'absence d'hypertonie, l'enfant sous surveillance, des instillations de pilocarpine à 1 % ont été faites pendant trois jours pour déceler d'éventuels signes d'hypertonie plus ou moins aiguë qui auraient pu apparaître par le phénomène du blocage pupillaire.

L'absence de signes de subluxation, le jeune âge de l'enfant, la tension oculaire redevenue normale, ont fait surseoir à toute thérapeutique chirurgicale.

Du point de vue familial, le père présente une aphakie congénitale ; la grand'mère a été examinée et présente un oeil aphake qui a été opéré d'urgence à l'occasion d'une luxation du cristallin dans la chambre antérieure - L'autre oeil est aveugle et la cause de cette cécité n'a pu être précisée.

Les deux autres enfants, ainsi que la mère, ne présentent ni anomalies oculaires, ni anomalies portant sur le squelette et le système musculaire.

Cas N° 4 : F.O.... Raymond

né en 1964 :

Ce jeune homme présentait une myopie forte bilatérale, qui avait été corrigée jusqu'en septembre 1966 par des verres de type classique.

Le 24 septembre 1967 : désirant porter des verres de contact, il consulte un ophtalmologiste du Havre, le Dr VAKSMANN, qui pratique un examen systématique avant essais de lentilles cornéennes :

Il portait O.D. - 15,50 = 5/10

O.G. - 16 = 4/10

L'examen à la lampe à fente montrait une chambre antérieure très étroite, la face antérieure du cristallin bombait dans la chambre antérieure.

La tension oculaire à l'aplanation donnait les chiffres suivants :

O.D. 45

O.G. 40

L'essai des lentilles cornéennes a donc été interrompu et un traitement à base de pilocarpine à 1 % a été prescrit.

Mais après une journée de traitement par la pilocarpine, loin de s'amender les choses allaient plus mal puisque le Dr VAKSMANN constatait, le 26 septembre 1967, une crise de glaucome aigu, avec douleurs oculaires importantes et sensations nauséuses.

L'examen montrait, outre les yeux rouges et photobes, une mydriase importante, une cornée encore transparente qui permettait un examen à la lampe à fente permettant de juger de l'aspect du cristallin : sphérophakie.  
Le tonus oculaire était, à droite comme à gauche, à 70 m/m de mercure.

Ce malade est alors adressé au Centre hospitalier du Havre, dans le service d'ophtalmologie.

Le traitement alors institué a comporté des perfusions de Diamox et localement arrêt de la pilocarpine, remplacée par de la glauposine. Très vite, les phénomènes d'hypertonie ont regressé avec persistance d'une mydriase assez normale pour la thérapeutique locale employée.

Mais, surtout l'association glauposine-Diamox équilibre mal sa tension, qui reste très instable.

Ce malade est adressé le 2 décembre 1966 au Professeur SARAUX, lequel confirme le diagnostic de microsphérophakie bilatérale, avec un cristallin en boule faisant saillie dans la chambre antérieure ; de plus, l'examen montrait une agénésie de la portion sphinctérienne de l'iris. Une chambre antérieure presque inexistante au centre, s'accroissant vers la périphérie. Il existait une iridodonésis périphérique ; la tension oculaire était à l'aplanation ; de 23 pour l'O.D. et de 16 pour l'O.G. Le fond d'œil montrait une papille excavée ; le F. O.G. était normal.

L'extraction du cristallin est décidée.

L'œil droit fut opéré en premier le 15 décembre 1966 sous anesthésie générale et perfusion de Mannitol. Incision cornéenne ab-externe car la chambre antérieure est presque inexistante. Dès l'ouverture, le vitré pousse. Iridectomie totale. Le cristallin vibrait spontanément, suivi d'une issue de vitré très fluide. Le cristallin est petit et sphérique.

L'œil gauche est opéré le 18 janvier 1967, sous anesthésie générale et perfusion de Mannitol et anneau de Fliereinga : mêmes incidents opératoires.

Dans les suites opératoires : persistance d'une hypertension bilatérale (30) pendant une dizaine de jours après chaque intervention, hypertension qui cède à l'association Glauposine-Diamox.

Ce jeune homme a été revu le 29 juin 1967 ; il porte la correction suivante :

O.D. (45° - 1) + 12,50

O.G. (135° - 2) + 12,50

qui lui donne une acuité de 9/10 de chaque côté.

Il lit le Parinaud 2 avec la correction de l'astigmatisme et + 16.

Le F.O.D. persistence d'une petite excavation,

Le F.O.G. est normal.

Au F.O. on ne trouve aucune lésion de myopie.

Etant donné la correction portée après l'extraction des cristallins, on peut affirmer que la myopie était cristallinienne et non axiale.

Notons qu'il existait avant l'intervention une exophorie, ayant nécessité en post-opératoire des exercices d'orthopsie, qui ont permis au sujet de récupérer une vision binoculaire.

Sur le plan morphologique, on ne retrouvait pas de brachymorphie.

De même, l'enquête familiale n'a permis de retrouver aucune manifestation oculaire chez les ascendants et les collatéraux ; ni aucune anomalie constitutionnelle portant sur la taille, la forme des extrémités du crâne.

---



FORMES  
CLINIQUES

---



Parmi les différentes formes cliniques qui peuvent être envisagées, nous traiterons d'abord les formes isolées de microsphérophakie, puis des formes associées, pour terminer par les formes compliquées que l'on retrouve toujours à un moment de l'évolution.

Les formes isolées correspondent à la symptomatologie clinique que nous avons décrite, encore faut-il distinguer trois éventualités :

- la forme isolée, qui ne présente aucune anomalie de l'angle et possède des fibres zonulaires insérées sur toute la circonférence du cristallin. Cette forme serait d'un pronostic meilleur pour les raisons mêmes de sa définition, absence d'obstacles à l'évacuation normale de l'humeur aqueuse donc, théoriquement, l'apparition de l'hypertonie devrait être plus tardive ; la présence des fibres zonulaires maintenant en place, le petit cristallin retarderait l'apparition d'une subluxation ou d'une luxation. Cependant, le risque d'hypertonie par blocage pupillaire n'est pas diminué.
- la forme isolée avec angle normal mais absence de fibres zonulaires localisée à un secteur. Il s'agit déjà d'une forme évolutive traduisant une subluxation du cristallin. Le diagnostic de cette forme ne peut être fait que par l'examen à la lampe à fente sous mydriase, montrant cette absence localisée de fibres zonulaires.

Les signes habituels propres aux subluxations sont difficilement interprétables : rupture du parallélisme entre la cornée et le cristallin existe déjà en raison de la sphéricité du cristallin ; l'iridodonésis est aussi un signe fréquent au cours de la microsphérophakie, classiquement différent puisqu'existant sur l'iris périphérique ; la constatation d'un iridodonésis intéressant à la fois l'iris périphérique et la portion sphinctérienne doit faire rechercher l'absence de fibres zonulaires.

L'étude minutieuse du réflexe photomoteur aboli dans un secteur traduit une rupture limitée du sphincter pupillaire, signe de subluxation. Sous dilatation, l'examen devra aussi rechercher une petite coulée de vitré. Devant la découverte d'une telle forme, une surveillance particulièrement étroite doit être entreprise, car les risques d'évolution vers une luxation sont importants et l'intervention rendue plus délicate par le risque d'issue de vitré.

- la forme isolée avec agénésie zonulaire totale est une forme rare ; elle a été rapportée par BRONNER et BENCK à propos d'un cas :  
Cliniquement, elle se manifeste de la même façon par une mauvaise acuité visuelle et une myopie élevée, mais l'examen à la lampe à fente constate un fait particulier : la disparition de la fine lame d'humour aqueuse située normalement entre cornée et cristallin, ce dernier n'étant pas maintenu par la zonule inexistante à son pôle antérieur au contact de la face postérieure de la cornée. C'est dans ce cas que l'on peut rencontrer des modifications de la cornée, le contact pouvant être à l'origine d'une réaction oedémateuse de la cornée ainsi que d'une opacification polaire antérieure du cristallin. Sous mydriase, l'absence de fibres zonulaires est évidente. Le cristallin n'est donc maintenu que par le ligament hyaloïde capsulaire. Dans cette forme, les risques hypertoniques par blocage pupillaire et luxation du cristallin sont accrus, nécessitant une surveillance particulière de la tension oculaire.

Parmi les formes associées, l'association la plus fréquemment rencontrée est la brachymorphie. L'association de la brachymorphie à la microsphérophakie constitue le syndrome de WEILL et MARCHESANI. Ce syndrome réalise un ensemble symptomatique, caractérisé par une triple atteinte : atteinte cristallinienne, atteinte squelettique, atteinte du système musculaire.

- L'atteinte squelettique porte, d'une part, sur la forme du crâne : ce sont les sujets brachycéphales dont le diamètre occipito-mentonnier est de l'ordre de 23 cm. La taille de ces sujets est diminuée, leur conférant un aspect trapu, ramassé.

Les tailles moyennes relevées chez les adultes atteints se situant entre 142 et 158 c/m, donc nettement au-dessous de la taille moyenne de l'adulte normal. Leurs extrémités sont trapues et courtes : il existe un raccourcissement des métacarpiens et des métatarsiens ainsi que des phalanges. Les longueurs moyennes relevées pour les extrémités sont : pour les mains 16 à 17 c/m ; pour les pieds 24 c/m et ceci pour les cas adultes du sexe masculin : (normalement : mains 18 c/m. - pieds 25 c/m)

Les radiographies objectivent ces signes. Mais, plus que la diminution de longueur, ce qui frappe le plus est l'aspect trapu et boudiné des mains qui s'explique par :

- L'atteinte musculaire, tant leur système musculaire est particulièrement bien développé - d'où leur forme particulière large et épaisse, car il s'agit d'une hypertrophie du tissu musculaire et non d'une obésité par augmentation du tissu graisseux sous-cutané ; celui-ci semble avoir un développement normal.

Le résultat de l'association des atteintes musculaires et squelettiques est une limitation des mouvements articulaires, que l'on peut objectiver par l'épreuve de la fermeture de la main, qui est toujours incomplète.

De même chez l'enfant, la taille est toujours inférieure à la taille considérée comme normale pour leur âge.

- L'atteinte cristallinienne est bilatérale, se traduisant cliniquement par le petit cristallin rond, tel que nous l'avons déjà décrit ; mais il s'agit toujours d'un cristallin maintenu en place par une faible zonule ou par le ligament hyaloïdo-capsulaire en cas d'agénésie de la zonule, car il n'y a jamais d'ectopie primaire du cristallin comme c'est le cas pour le syndrome de MARFAN. Lorsque l'on constate une ectopie au cours d'un syndrome de WEILL-MARCHESANI, il s'agit toujours d'une subluxation du cristallin secondaire à la rupture de fibres zonulaires particulièrement fragiles ; la subluxation n'existe jamais d'emblée.

Certains auteurs ont signalé l'association de troubles neurologiques portant sur la mobilité oculaire, intéressant à la fois des muscles élévateurs de l'oeil et les releveurs de la paupière supérieure. Ces troubles étaient plus prononcés pour les mouvements volontaires que pour les mouvements réflexes, comme on le rencontre dans le cas de parésie supra-nucléaire.

Des troubles encéphalopathiques ont été rapportés par OURGAUD en 1963 en association avec une microsphérophakie.

Dans le très bel arbre généalogique portant sur quatre générations, publié par ROUSSEAU et HERMANN en 1949, on relève des troubles neuropsychiques chez un sujet de la 2<sup>e</sup> génération.

L'association d'une myopie vraie à la myopie cristallinienne élevée est signalée par plusieurs auteurs. Elle est alors responsable des lésions propres aux myopes : choroïdose myopique diffuse, staphylome. Aucun de nos sujets n'a présenté de myopie vraie.

Quant aux formes frustes de syndrome de WEILL et MARCHESANI, elles ne semblent pas présenter un intérêt majeur. Il s'agit de ces formes où existe la microsphérophakie, mais où les autres signes, en particulier les modifications de la taille et des extrémités peuvent prêter à de nombreuses discussions. Les mensurations effectuées donnent des chiffres à la limite des chiffres normaux et il semble difficile de les faire rentrer dans une catégorie bien déterminante, pouvant faire soit une forme fruste de syndrome de WEILL et MARCHESANI, ou une forme isolée de microsphérophakie. L'intérêt de cette classification nous paraît secondaire ; en effet, que l'on considère la microsphérophakie comme isolée ou non, cela ne modifie en rien l'évolution et la sanction thérapeutique reste la même.

Il est exceptionnel qu'à un moment ou à l'autre de l'évolution de la microsphérophakie ne surviennent des complications. Celles-ci sont dominées par les hypertonies oculaires qui peuvent être chroniques ou rapidement évolutives, ou se révéler brutalement par un épisode aigu traduisant soit un blocage pupillaire, soit une luxation du cristallin.

L'hypertonie, en dehors de toute luxation, se manifeste comme un glaucome chronique pouvant donner lieu à des épisodes aigus sous l'action de collyres myotiques, comme dans notre observation n° 4. Nous en reparlerons à propos des théories pathogéniques de l'hypertonie. Ce glaucome est particulier par sa date de survenue chez un sujet jeune, et par son évolution insidieuse pouvant aboutir à une atrophie optique avec excavation papillaire bilatérale.

La tension oculaire oscille habituellement entre 25 et 35 mm. de mercure avec une résistance à l'écoulement très élevée.

Les champs visuels pratiqués chez les sujets dont l'âge et l'acuité visuelle le permettaient, montre les mêmes déficits que l'on décèle chez le glaucomeux chronique : arcotome arciforme évoluant de pair avec une contraction de l'isoptère périphérique nasal.

L'hypertonie peut encore se révéler beaucoup plus tôt dans l'évolution et ceci chez le très jeune enfant. C'est alors qu'il faut, après avoir éliminé une subluxation, pratiquer une gonioscopie à la recherche de modifications de l'angle, celui-ci pouvant être obstrué par un tissu grisâtre tapissant le trabéculum. Cette présence de tissu anormal obstruant l'angle, signalée par DUQUE-ESTRADA en 1961 et par HUDELO en 1965, permettrait d'expliquer la survenue précoce de l'hypertonie. Mais l'appréciation de l'angle avec la forme particulière du cristallin bombant dans la chambre antérieure rend cet examen particulièrement difficile et, dans les cas habituels, difficilement interprétable.

Ce peut être à l'occasion d'une hypertonie aiguë, traduisant une luxation du cristallin dans la chambre antérieure que l'on peut être amené à faire le diagnostic de microsphérophakie.

C'est alors le tableau d'un glaucome aigu avec sa symptomatologie habituelle : douleurs aiguës violentes de la région orbitaire diffusant à l'hémiface, parfois accompagnées de signes digestifs à type de nausées, voire de vomissements. Rapidement, l'oeil devient très rouge, larmoyant, photophobe. La simple appréciation du tonus oculaire aux doigts est souvent suffisante pour affirmer l'hypertonie. La tonométrie montrerait un tonus de l'ordre de 80 à 100 mm de mercure.

L'examen à la lampe à fente montre ce cristallin dans la chambre antérieure qui apparaît très profonde et la coupe optique montre sa forme particulière. Un tel tableau, quel que soit l'âge du sujet, impose l'intervention.

Plus rarement, l'hypertonie peut être la traduction clinique d'une luxation du cristallin dans le vitré. Le tableau clinique est habituellement moins aigu et l'examen clinique constate à la lampe à fente une absence de cristallin, un iridodésis et une augmentation de la profondeur de la chambre antérieure. L'examen à l'ophtalmoscope, pratiqué sur le sujet debout, puis couché, permet de localiser le cristallin dans le vitré, parfois retenu par les fibres zonulaires inférieures.

Mais la luxation du cristallin dans le vitré peut ne pas s'accompagner de manifestations hypertoniques et évoluer à bas bruits vers la calcification comme en témoignent certains clichés radiologiques. C'est dire que l'attitude thérapeutique sera différente suivant le cas.

Certains auteurs, dont DUQUE- ESTRADA, GURGAUD, ont signalé à la suite d'un cas, des épisodes d'hypertonie entrecoupés de rémission, correspondant à des luxations récidivantes du cristallin dans la chambre antérieure. Le cristallin n'était pas totalement luxé dans la chambre antérieure, mais restait enchassé dans la pupille. La réintégration momentanée était obtenue par des instillations de pilocarpine qui, en contractant l'iris, refoulait en arrière le cristallin.

Mais cette remise en place du cristallin était de courte durée et ne s'accompagnait pas d'un retour à la normale du tonus oculaire ; celui-ci restait élevé et l'on peut penser que, dans ce cas, la persistance du tonus élevé était due à un phénomène de blocage pupillaire. La survenue d'une nouvelle luxation fut sanctionnée par une intervention chirurgicale.

Nous terminerons ces formes cliniques en signalant la possibilité de réactions uvéales à type d'irido-cyclite s'accompagnant de phénomènes hypertoniques.

Comme nous venons de le voir, l'apparition d'une hypertonie est courante au cours de l'évolution, mais l'association de manifestations d'irido-cyclite avec infection ciliaire, douleurs oculaires, photophobie et, parfois, synéchies postérieures est un phénomène rare qui peut évoquer une uvéite hypertensive. En fait, il semble s'agir d'une irido-cyclite se greffant sur une hypertonie. Il faut surtout se garder, devant un oeil rouge et douloureux et hypertonique, d'instiller des myotiques qui risqueraient de provoquer une hypertonie aiguë par blocage pupillaire et, dans le cas de l'association à une irido-cyclite, de favoriser l'apparition de synéchies. Donc, chez un sujet porteur de microsphérophakie, il est capital de rechercher des signes d'irido-cyclite devant un oeil rouge et douloureux, et d'instituer le traitement adéquat.

---



PATHOGENIE DE L'HYPERTONIE  
AU COURS DE LA  
MICROSPHEROPHAKIE

---

---



Plusieurs théories pathogéniques peuvent être envisagées pour tenter d'expliquer la survenue de l'hypertonie au cours de la microsphérophakie. Il est en effet exceptionnel qu'à un moment ou à l'autre de l'évolution ne survienne une hypertonie.

La première explication que l'on peut évoquer est celle rapportée par DUQUE-ESTRADA en 1961. Se fondant sur l'étude gonioscopique d'un cas, cet auteur avait observé une malformation de l'angle camérulaire. La gonioscopie mettait en évidence la présence d'une bande blanche occupant la région du trabéculum scléral. Il s'agissait donc d'une anomalie de développement du tissu mésodermique, telle qu'on la rencontre lors du glaucome infantile. L'occlusion d'une plus ou moins grande circonférence de l'angle expliquerait l'apparition plus ou moins précoce de l'hypertonie.

Cette anomalie de l'angle peut, dans un premier stade, être considérée comme la seule responsable de l'hypertonie, mais lorsque au cours de l'évolution l'hypertonie atteindra des chiffres plus élevés, un deuxième mécanisme interviendra alors, celui du blocage pupillaire donnant lieu à toute la symptomatologie clinique d'une crise d'hypertonie aiguë, en dehors de toute luxation du cristallin.

Mais la présence de tissu mésodermique au niveau de l'angle est loin de se rencontrer dans tous les cas de microsphérophakie, et pourtant l'hypertonie est une manifestation constante au cours de l'évolution.

Une deuxième explication de ce phénomène nous semble plus probable. Elle découle de la forme particulière du cristallin, qui est rond et petit. Cette hypothèse avait été envisagée par PROBERT en 1953.

La face antérieure du cristallin en raison de sa petitesse et de sa forme arrondie fait saillie dans la chambre antérieure, entraînant une diminution de profondeur de celle-ci, mettant le pôle antérieur du cristallin pratiquement au contact de la face postérieure de la cornée, au niveau du centre de celle-ci. De ce fait, la face antérieure du cristallin fait saillie dans l'aire pupillaire, provoquant un contact **non** seulement du bord de l'iris, mais aussi d'une partie plus ou moins importante de la face postérieure de l'iris. Le résultat de ce large contact est la formation d'un obstacle au drainage normal de l'humeur aqueuse de la chambre postérieure vers la chambre antérieure. Ainsi, d'une façon purement mécanique, par obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse dans la chambre antérieure, se constitue une hyperpression dans la chambre postérieure se traduisant cliniquement par une hypertonie.

En faveur de cette théorie purement mécanique d'hypertonie par blocage pupillaire, citons le cas du jeune F.O. (cas n° 4) qui a vu son hypertonie s'aggraver par l'instillation de myotiques. Ces derniers, en effet, augmentaient la superficie en contact entre iris et cristallin, rendant ce contact plus solide sans que l'on puisse parler d'adhérences et accroissant l'hypertonie.

A ce moment-là, l'examen du segment antérieur révèle un aspect particulier. A l'examen direct de l'oeil, on est frappé par l'aspect de la chambre antérieure, la profondeur de celle-ci est très diminuée, non seulement au centre mais sur toute sa superficie. Ce phénomène est encore plus nettement apprécié à la lampe à fente, où l'on ne retrouve plus l'augmentation progressive de la profondeur du centre vers la périphérie. Cet aspect de la chambre antérieure est la conséquence directe du contact iris-cristallin, entraînant une hyperpression dans la chambre postérieure par accumulation d'humeur aqueuse, distension de cette chambre et refoulement en avant de la racine de l'iris qui tend à fermer l'angle sur sa totalité.

Cette constatation d'augmentation paradoxale de la tension oculaire sous l'action d'un collyre myotique a d'ailleurs été faite par plusieurs auteurs (URBANEK - GNAD - SHAPIRA) chez des sujets porteurs de microsphérophakie. Ces auteurs avaient noté, de plus, une baisse de la tension oculaire lors de l'emploi d'un collyre mydriatique.

Le mydriatique, en rompant le contact entre iris et cristallin, rétablissait le libre passage de l'humeur aqueuse de la chambre postérieure, vers la chambre antérieure ; le tonus oculaire reprenait une valeur normale, les voies d'écoulement n'étant pas obstruées.

Mais il est un troisième cas où, dans la survenue d'une crise d'hypertonie aiguë, le rôle pathogénique primordial est joué par le cristallin : c'est celui de la luxation de ce petit cristallin rond dans la chambre antérieure.

Si la luxation est totale, telle que nous l'avons rencontrée dans le cas n° 1, tous les facteurs générateurs d'hypertonie aiguë sont réunis :

- blocage pupillaire par accollement de l'orifice antérieur de l'iris à la face postérieure du cristallin, entraînant donc un obstacle au passage de l'humeur aqueuse entre les deux chambres ;
- blocage de l'angle camérulaire, car l'hyperpression régnant dans la chambre postérieure entraîne une protusion de la racine irienne, qui vient s'adosser contre l'angle fermant celui-ci sur sa totalité.

Le blocage pupillaire associé au blocage camérulaire est alors le point de départ de phénomènes réflexes neuro-vasculaires irritatifs amenant une hypersecretion réactionnelle d'humeur aqueuse et une congestion intense du segment antérieur.

Tel fut le cas de la petite DA SILVA (observation n° 1).



DIAGNOSTIC  
DIFFERENTIEL

---



Peu de diagnostics peuvent être envisagés devant cette forme particulière du cristallin.

On peut ne pas évoquer ce diagnostic devant une myopie très élevée, mais l'aspect particulier de la skiascopie, la difficulté d'obtenir une amélioration de l'acuité par l'essai de verres, l'absence en général de lésions du fond d'oeil (devant un tel degré de myopie) doivent faire pratiquer un examen du segment antérieur à la lampe à fente, qui fera le diagnostic.

Une erreur par excès peut être faite chez le nourrisson de quelques mois lors d'un fond d'oeil sous dilatation. En effet, la présence d'une cataracte zonulaire à son tout début, peut faire prendre à tort la périphérie de cette cataracte pour l'équateur du cristallin, lorsque l'on regarde l'oeil à distance, l'ophtalmoscope étant réglé au zéro. Mais la simple mise au point de l'ophtalmoscope au niveau du pôle postérieur élimine ce diagnostic, il n'existe en effet aucune myopie élevée.

Quant au syndrome de MARFAN, ou ectopie primaire bilatérale des cristallins avec arachnodactylie et anomalies cardiaques il doit être opposé au syndrome de WEILL-MARCHESANI.

Le premier élément qui les oppose est d'ordre morphologique. Il s'agit de sujets de grande taille qui paraissent plus grands qu'ils ne le sont en réalité, en raison de l'étroitesse générale de tous les éléments du corps. Cette étroitesse prédomine au niveau des membres qui sont allongés ; leur envergure est toujours supérieure à la taille normale de 10 à 20 c/m (normale inférieure à la taille de 10 c/m). Les mains sont caractéristiques : longues et étroites, les doigts étant très allongés. Il est un bon signe qui met en évidence à la fois l'allongement des doigts et l'hyperlaxité ligamentaire : c'est la manoeuvre du poing fermé sur le pouce - celui-ci dépasse le bord cubital de la main. L'examen des pieds montre des orteils particulièrement allongés. La face est allongée avec un nez mince, allongé.

Leur grande taille confère à ces sujets une attitude particulière, associant une cyphose dorsale avec un degré de scoliose plus ou moins marqué.

Le deuxième élément qui différencie ces deux syndromes est l'atteinte cardiovasculaire caractérisée par l'association d'une insuffisance aortique et d'une grosse aorte, distendue par dégénérescence des fibres élastiques de la média, de pronostic grave ; l'évolution peut conduire à l'insuffisance ventriculaire gauche. Un anévrisme disséquant peut survenir au cours de l'évolution, réalisant un tableau d'infarctus du myocarde sans manifestation électrique.

Sur le plan oculaire, ces deux syndromes sont différents : d'une part, par la date d'apparition de la subluxation qui existe d'emblée dans le syndrome de MARFAN, il s'agit d'une ectopie vraie. Elle est secondaire à la rupture de fibres zonulaires d'un cristallin, lequel était primitivement à sa place et s'est déplacé secondairement dans le syndrome de WEILL-MARCHESANI

De plus, les anomalies cristalliniennes sont théoriquement différentes. Dans le syndrome de MARFAN, la taille du cristallin peut être normale avec, souvent, une concavité du bord libre dans un secteur correspondant à l'absence des fibres zonulaires. Le plus souvent, le diamètre antéropostérieur du cristallin est augmenté, réalisant une sphérophakie, mais il est tout à fait exceptionnel de trouver un petit cristallin.

Il doit cependant exister une parenté entre les deux syndromes car certains arbres généalogiques du syndrome de MARFAN font état de la survenue de quelques cas de syndrome de WEILL-MARCHESANI. Il pourrait alors s'agir d'un même trouble génotypique lequel, sous l'effet d'influence indéterminée, aboutirait à la constitution de l'un ou de l'autre syndrome, avec une fréquence, beaucoup plus grande vers la constitution du syndrome de MARFAN. C'est ce que montre l'arbre généalogique de :

DORRANCE BOWERS 1959

(annals of intern. Médecine 51 P. 1049 - 1070)

|            |   |    |            |
|------------|---|----|------------|
| 33 membres | ( | 31 | MARFAN     |
|            | ( | 2  | MARCHESANI |

Un autre diagnostic qui demande à être éliminé est celui du lenticône antérieur, se traduisant cliniquement par une myopie très élevée. La skiascopie objective une myopie élevée, mais avec des difficultés d'interprétation ; l'examen au miroir plan sous dilatation met en évidence un aspect plus dense de la partie centrale du cristallin. Le diagnostic sera fait lors de l'examen à la lampe à fente, montrant la déformation localisée à la partie centrale de la face antérieure du cristallin. Le bombement central du cristallin reste à distance de la face postérieure de la cornée.

Chez le très jeune enfant, le lenticône antérieur peut s'associer à d'autres malformations générales héréditaires caractérisées par une néphrite et une surdité de perception. Cette association ne se rencontre que chez l'enfant, en raison de l'évolution rapidement mortelle due à l'atteinte rénale. L'association de la triple atteinte : oculaire, auditive et rénale caractérise le syndrome d'ALPORT, au cours duquel l'atteinte oculaire la plus fréquente est le lenticône antérieur.

Mais SOHAR, en 1954, publia l'observation d'une famille où les taros rénales et auditives étaient associées à une microsphérophakie. Devant la possibilité de cette association, il sera donc nécessaire, pour éliminer ce diagnostic, de demander un bilan rénal et auditif.

Selon ARNOTT - CRAWFURD et TOGHILL, le mode d'hérédité serait habituellement autosomal dominant et la manifestation de pénétrance et d'expression du gène correspondant peut être affaiblie chez certains sujets par la présence d'un gène modifiant lié au sexe.

---



L'HÉRÉDITÉ  
DANS LA  
MICROSPHEROPHAKIE

---

---



La transmission héréditaire de la microsphérophakie, qu'elle soit isolée ou associée à une brachymorphie, semble confirmée dans la majorité des cas. Cependant, les observations peu nombreuses, la difficulté de constituer avec rigueur un arbre généalogique faute de pouvoir examiner les ascendants, descendants, et collatéraux dans de nombreux cas, contribuent à augmenter la difficulté d'interprétation du mode de la transmission.

Nous allons reprendre les différents arbres généalogiques publiés à notre connaissance jusqu'à ce jour, pour essayer d'en dégager le mode transmission.

Il convient, avant de les exposer, de mentionner que le mode de transmission se trouve compliqué selon que l'on considère l'ensemble des caractères constitutifs du syndrome de WEILL et MARCHESANI, ou que l'on s'adresse à un seul de ses caractères et, en particulier, au caractère "brachydactylie".

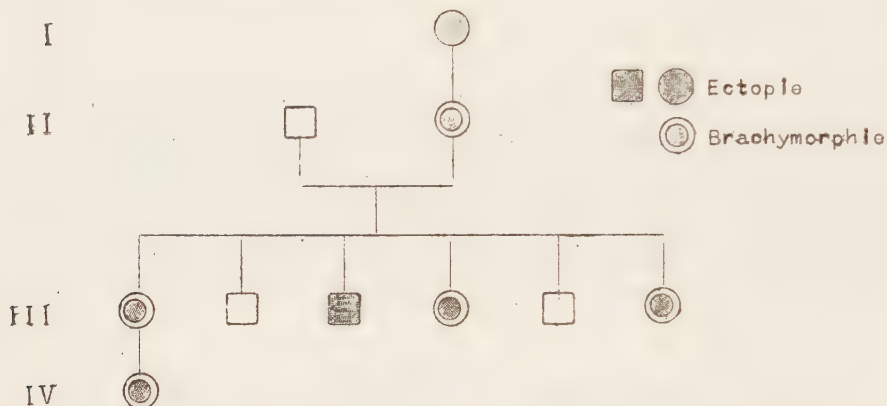
Le caractère "brachydactylie", que nous n'avons pas retrouvé dans nos observations, est considéré dans la majorité des cas publiés, comme le caractère se transmettant en dominance. Ainsi, dans l'observation rapportée par Lloyd et A. PROBERT 1953, la brachydactylie est retrouvée au cours de 3 générations consécutives ; alors que la microsphérophakie n'est retrouvée que dans une seule génération, chez un sujet ayant quatre frères et sœurs.

Trois arbres généalogiques seulement plaident en faveur d'une transmission dominante de la microsphérophakie. Ce sont les cas de :

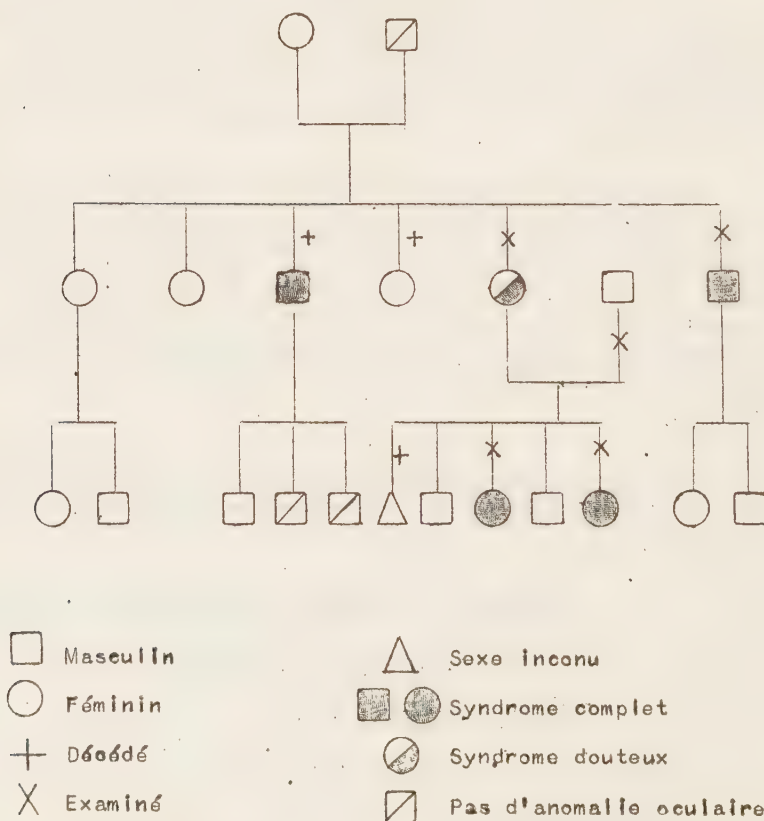
- ROUSSEAU - HERMANN 1949 (8 cas en 4 générations)
- JOHN C , Mc GAVIC 1959 (11 cas en 4 générations)
- VON J. GARTNER 1958.

Nous ne reproduirons que le premier et le 3ème arbre généalogique:

A.- ROUSSEAU - HERMANN 1949

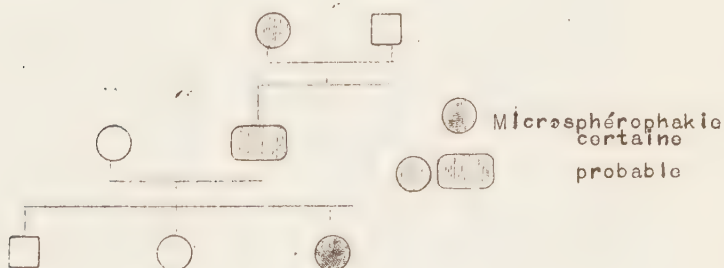


B.- VON J. GÄRTNER 1958



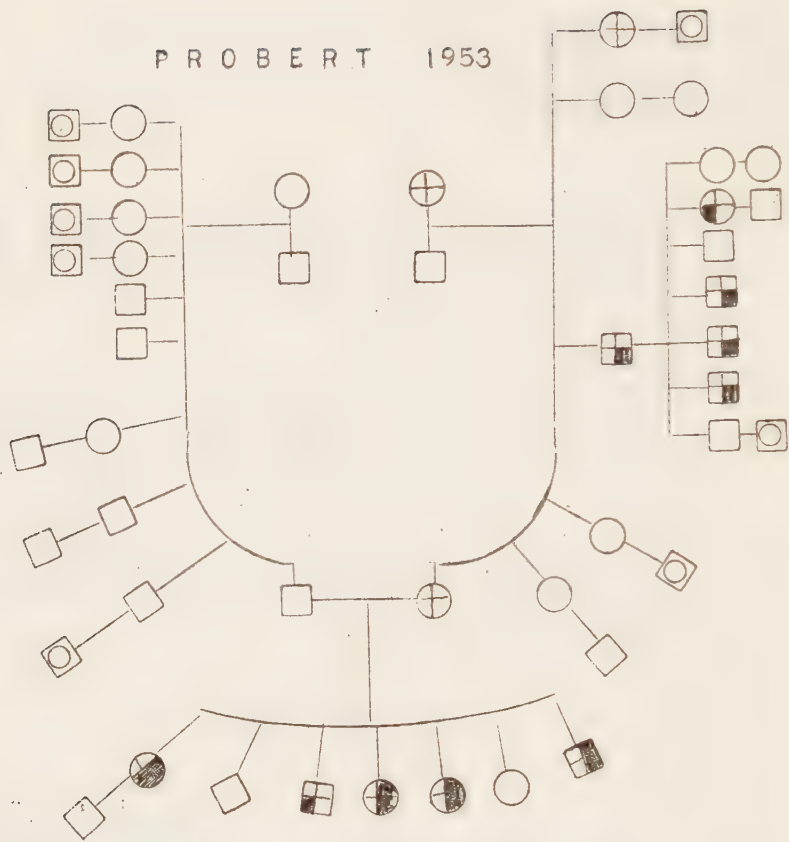
Si l'on considère que l'anomalie doit se retrouver au cours de trois générations consécutives pour pouvoir affirmer la transmission dominante, l'observation n° 3 est en faveur de la dominance.

- le père de l'enfant présente une aphakie bilatérale qui, faute d'examen, a été classée sous le terme d'aphakie congénitale, le père portant depuis l'enfance une correction d'aphakie.
- la grand'mère présente un oeil aphake opéré à la suite d'une luxation du cristallin, nous n'avons malheureusement pu avoir le compte rendu opératoire, mais il semble vraisemblable qu'il s'agissait d'une microsphérophakie. Quant au deuxième oeil, il est aveugle avec une absence de cristallin, ceci à la suite d'un épisode aigu, des radiographies n'ont pas été faites elles auraient peut-être montré un petit cristallin calcifié dans le vitré.



En faveur de la récessivité de la transmission, nous retrouvons dans de nombreuses observations, la notion de consanguinité des parents. Nous avons relevé la consanguinité dans les publications suivantes :

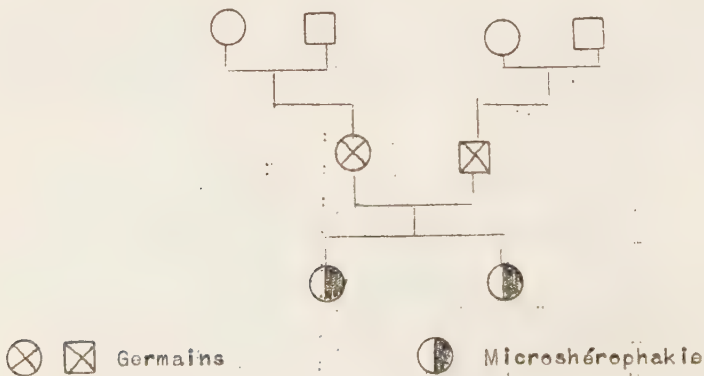
|                  |                   |
|------------------|-------------------|
| - MARCHESANI     | 1939 : 3 germains |
| - MEYER-HÖLSTEIN | 1941 : 4 germains |
| - ARJONA         | 1952 : 2 germains |
| - PROBERT        | 1953 : 4 germains |
| - TIMM           | 1955 : 2 germains |
| - DUQUE-ESTRADA  | 1961 : 1 germain  |
| - JONES          | 1961 : 2 germains |
| - Cas personnels | 1968 : 2 germains |



 Male and female  
 Brachydactyly

 sphérophakie  
 and brachydactyly  
 Brachyphalangy

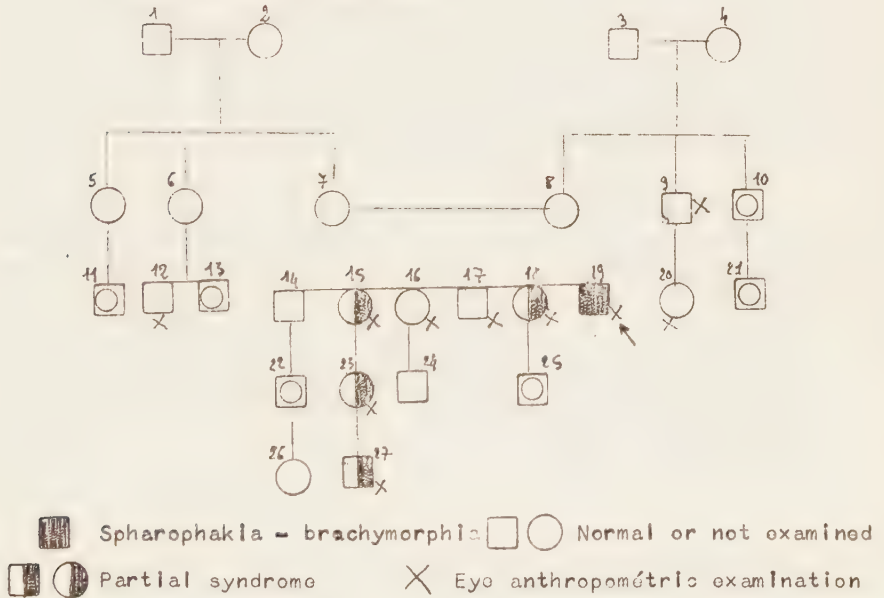
CAS PERSONNEL    1968    :    FAMILLE    DA SILVA



Parmi les cas restants, un certain nombre ne peut être classé faute d'enquête généalogique, pour des raisons diverses. Parmi les autres, aucune notion de consanguinité des parents n'a pu être mise en évidence. Cependant, la récessivité du mode de transmission semble pouvoir être affirmée. Parmi ces cas, citons :

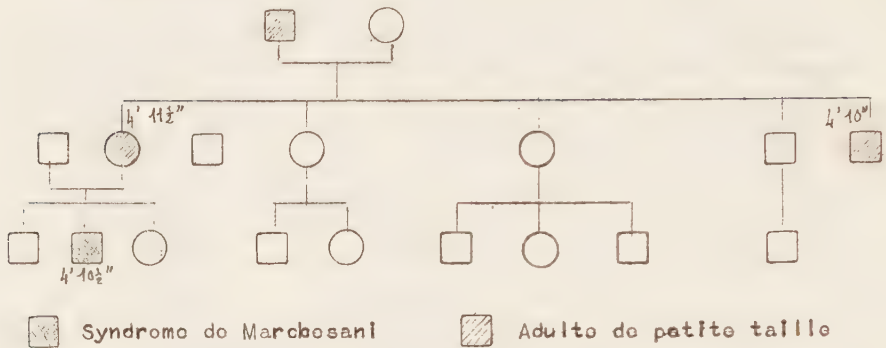
- |                               |      |
|-------------------------------|------|
| 1 : KLOEPFER et ROSENTHAL     | 1955 |
| 2 : DAYAL and MEHRA           | 1960 |
| 3 : LEVY and ANDERSON         | 1961 |
| 4 : M. RAHMANN and S. RAHMANN | 1963 |
| 5 : HOBBS                     | 1965 |

KLOEPFER et ROSENTHAL :



La transmission se fait en récessivité avec développement partiel du syndrome chez les porteurs hétérozygotes.

LEVY and ANDERSON :



Si l'on considère qu'il faut, pour affirmer la transmission dominante d'une anomalie, que celle-ci se retrouve au cours de trois générations consécutives, on se rend compte que, seuls les cas rapportés par ROUSSEAU et HERMANN obéissent à cette règle, si l'on considère l'association microsphérophakie-brachymorphie. Il en est de même si l'on considère seulement le facteur microsphérophakie. Par contre, si l'on prend en considération le facteur "brachydactylie", la transmission en dominance de cette anomalie semble vraisemblable.

La brachymorphie serait alors l'expression du gène à l'état hétérozygote, alors que l'association avec la microsphérophakie traduirait l'expression du gène à l'état homozygote.

Aussi, on pourrait expliquer la plus grande fréquence des cas du syndrome brachymorphie - microsphérophakie rencontrée lorsqu'il y a consanguinité des parents, la rencontre de deux hétérozygotes se trouve favorisée.

PATHOGENIE  
DE LA  
MICROSPHEROPHAKIE

---



Depuis 1931 de nombreuses théories pathogéniques ont vu le jour pour tenter d'expliquer cette anomalie de forme du cristallin. Les uns randaient la zonule seule responsable de ce phénomène, d'autres l'interprétaient plutôt comme une carence nutritionnelle due à une déficience de la tunique vasculaire. Une autre théorie envisageait l'anomalie comme étant un arrêt du développement à un stade défini de la vie embryonnaire,

La théorie, basée sur l'arrêt du développement du cristallin entre le 5ème et le 6ème mois de la vie embryonnaire, a été soutenue par FRIEDMANN (1931) et reprise par MANN (1957). Si l'on se reporte au développement normal du cristallin, on constate que celui-ci est le résultat d'un effet d'induction exercé par la cupule optique sur l'ectoderme de surface. C'est au stade de 4 mm que se forme un épaississement de l'ectoderme au regard de la vésicule optique formant la flocade cristalliniennne, qui s'épaissit, s'invagine en son centre au stade de 7 mm pour former, au stade de 8 à 9 mm correspondant à la fin du 1er mois, une vésicule cristalliniennne par soudure de ses bords ectodermiques. La vésicule est alors formée d'une paroi antérieure mince et d'une paroi postérieure épaisse. Au stade de 20 mm la cavité est comblée par allongement des cellules de la paroi postérieure qui forment de véritables fibres, dites fibres primaires. Puis, à partir du stade de 30 mm, le cristallin continue son accroissement par formation de nouvelles fibres concentriques issues de l'équateur, qui sont refoulées vers le centre. Cette croissance aboutit à la formation des sutures, lieu de réunion des fibres.

Au stade de 5 mois, correspondant à un fœtus de 150 mm, le cristallin a en effet une forme sphérique et, dans l'évolution normale du cristallin, celui-ci poursuit son accroissement par la formation de fibres concentriques issues de la région équatoriale de la lentille ; cet accroissement se poursuivant dans la période post-natale.

L'arrêt, vers le 5ème ou 6ème mois, de cette croissance du cristallin confère, à celui-ci la forme et la taille.

Une autre théorie est celle de VOGT (1931) considérée par NORDMANN (1934) comme étant la théorie la plus vraisemblable, qui fait de la zonule le point de départ de la malformation. Pour ces auteurs, il s'agirait d'une dégénérescence des fibres zonulaires qu'en permettant l'étirement des fibres et en supprimant la traction zonulaire expliquerait, non seulement la sphérophakie mais également la microphakie. En effet, la zonule est considérée comme étant une différenciation du vitré primitif lequel, refoulé par le vitré secondaire, va s'étaler dans la région ciliaire. Ce vitré, entre le 4<sup>e</sup> et le 6<sup>e</sup> mois, est colonisé par des fibrilles provenant de la prolifération de la basale ciliaire qui a augmenté de volume ; ainsi, à la fin du 6<sup>e</sup> mois, est réalisée la zonule définitive qui continue à évoluer durant toute l'existence. Cette théorie est, en effet, très séduisante, si l'on se réfère aux données de l'examen clinique. En effet, on ne retrouve jamais de fibres zonulaires normales ; elles sont toujours modifiées : ces modifications portant à la fois sur la longueur toujours plus importante des fibres, celles-ci apparaissant étirées. Leur résistance est, de même très diminuée. En faveur de la diminution de cette résistance de cette résistance plaident les nombreux cas de luxation de ces petits cristallins. En faveur de cette théorie, plaide aussi le cas de microsphérophakie avec agénésie zonulaire totale rapporté par BRONNER et BENET. Il semble donc vraisemblable que la zonule, au cours de sa formation, entre le 5<sup>e</sup> et le 7<sup>e</sup> mois, subisse des modifications telles qu'elle ne présente plus la résistance et le tonus nécessaires pour maintenir le cristallin et exercer, sur ce dernier, une traction constante, induisant alors la sphérophakie. On peut alors penser que la microphakie est secondaire à la sphérophakie, le cristallin s'accroissant, comme nous l'avons vu, à partir de la région équatoriale, lieu d'insertion d'une partie des fibres zonulaires. Celles-ci étant anormales, provoqueraient un arrêt de l'accroissement des fibres concentriques, mais qui seraient secondaires aux modifications portant sur la zonule.

La théorie se fondant sur l'insuffisance nutritionnelle due à une déficience de la tunique vasculaire, ou à une anomalie de la partie mésodermique du corps ciliaire, a été soutenue par WEWE - BAKKER - MARCHESANI - LISCH.

A l'appui de cette théorie peuvent être apportées les expériences de microphthalmie carentielle de GIROUD et Collaborateurs, où les cristallins étaient petits et arrêtés à des stades précoces de leur évolution. Mais, contre cette théorie carentielle par insuffisance nutritionnelle, SCHMID a montré que ces petits cristallins contenaient une proportion normale d'eau et de solides. Il semble que, si cette théorie carentielle était exacte, on devrait trouver des modifications des éléments constitutifs du cristallin.

Quant à l'anomalie de la partie mésodermique du corps ciliaire, aucune preuve anatomopathologique n'a pu être apportée en sa faveur, comme le signalaient NORDMANN (1954) et FRANCOIS (1959). Il faudrait alors considérer que la malformation intéresse à la fois le feuillet mésodermique qui formera le corps ciliaire et le feuillet ectodermique qui donnera le cristallin. En fait, ce n'est pas un argument formel contre cette théorie, car il existe d'autres syndromes où l'on retrouve la coexistence de malformations intéressant les deux feuillets, comme en témoigne l'oxycéphalie.

---



# TRAITEMENT

---



L'unanimité est faite sur le caractère éminemment chirurgical de la thérapeutique de la microsphérophakie.

Mais avant d'envisager les techniques chirurgicales, il nous faut parler des nombreux obstacles qui rendent ces interventions peu tentantes.

- En premier lieu, lorsqu'il s'agit de nourrisson atteint, ou d'un très jeune enfant ayant moins de deux ans, on est tenté de temporiser sachant qu'en post-opératoire leur acuité visuelle ne dépassera pas 1/20 ; c'est alors une condition très insuffisante pour un développement psychomoteur normal et pour des acquisitions visuelles satisfaisantes. Le problème de la correction optique est difficilement réalisable avant deux ans.
- de plus, devant une hypertonie simple survenant chez le sujet jeune atteint de microsphérophakie, le premier réflexe est de juguler l'hypertonie par des moyens médicaux et de surseoir à toute intervention.
- avant deux ans, il est difficile de prendre la responsabilité de faire une extraction totale du cristallin avec tous les risques que cela comporte.

Mais il est cependant indispensable d'intervenir chirurgicalement, car l'évolution non traitée est toujours mauvaise, avec les risques d'hypertonie par blocage pupillaire, de subluxation et de luxation du cristallin à zonule déficiente. Il faut donc intervenir avant l'apparition des complications, mais non trop tôt d'une façon systématique. Cela nécessitera une surveillance médicale régulière portant sur le tonus oculaire.

Les techniques chirurgicales que nous allons exposer sont basées sur le fait que nous pensons que l'hypertonie est due à un phénomène mécanique d'obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse

Les techniques chirurgicales que nous allons exposer sont basées sur le fait que nous pensons que l'hypertonie est due à un phénomène mécanique d'obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse par formation d'un bloc pupillaire et, d'autre part, que la majorité des cas que nous avons relevés dans les diverses publications ont été opérées à l'occasion d'un épisode aigu, pour une luxation, certains n'ayant été vus qu'en cette occasion, d'autres, le diagnostic de microsphérophakie avec hypertonie avait été fait mais aucune décision thérapeutique radicale n'avait été entreprise.

## LES TECHNIQUES CHIRURGICALES

---

Nous disposons, pour éliminer ce cristallin facteur de complications, de deux techniques : la discision et l'extraction totale.

### LA DISCISION

Elle sera pratiquée sous anesthésie générale, mydriase maxinale pour exposer le cristallin à l'humeur aqueuse et pour lutter contre les réactions pupillaires et les synéchies. Il faudra éviter l'emploi de la serpette qui a l'inconvénient d'appuyer sur le cristallin, ce qu'il faut éviter en raison de la grande fragilité zonulaire. C'est pour cela qu'il est bon d'employer la technique de la discision avec les deux aiguilles soit droites ou coudées.

Le globe étant fixé au limbe à la pince à dents, l'opérateur tient dans chaque main une aiguille coudée ; l'aiguille de BOWMANN de la main gauche pour les droitiers ; l'aiguille de KHUNT de la main droite. En ramenant à un millimètre du limbe un peu de conjonctivite, on pénètre simultanément au bord postérieur du limbe, on passe devant l'iris pour embrocher le cristallin avec l'aiguille de BOWMANN qui n'est tranchante que d'un côté ; et pendant qu'elle fixe le cristallin, on discise avec l'aiguille de KHUNT. L'intervention dure quelques secondes. On ressort d'un coup sec les deux aiguilles pour éviter de vider la chambre antérieure. On injecte une bulle d'air avec l'aiguille de Rycroft. On instille un mydriatique et un collyre antibiotique et cortisonique.

### L' EXTRACTION TOTALE

Elle sera faite sous anesthésie potentialisée, mydriase submaxinale akinétique, fils palpébraux : un fil dans le droit supérieur - on dissèque la conjonctivite - on pratique une kératotonie soit à la pique agrandie aux ciseaux de Costrovejo, ou incision ab-externo ; pose de fils de sécurité.

L'iridectomie totale est indispensable ; il est inutile d'employer de l'alphachymotrypine, la zonule étant très faible - Extraction du cristallin à la pince d'Aruga ou de Green ; il est préférable d'éviter l'emploi de la ventouse, celle-ci pouvant appuyer plus fortement sur le cristallin et le luxer.

Cependant, à cette technique classique d'extraction du cristallin, il est préférable d'utiliser la technique de sécurité qui doit être employée chaque fois qu'il y a un risque d'hyphéma et d'issus de vitré.

- Mettre le sujet sous Dianox per os dans les jours précédant l'intervention ;
- Prévoir un flacon d'eau distillée glacée ;
- Se servir de l'anneau de Fibringua ou du double anneau de Legrand.

Préparation d'un recouvrement conjonctival, puis pratiquer une kératotomie ab externo et poser 3 fils de sécurité. Puis on pratique la ponction à la pique et l'iridectomie sphinctérienne ; ce n'est qu'ensuite que l'on aggrandit aux ciseaux. Si l'oeil est calme, on continue l'intervention ; si le vitré pousse on pratique un goutte à goutte d'eau distillée glacée sur le globe, puis extraction du cristallin au cryostylet. Si, malgré toutes ces précautions il se fait une petite issue de vitré dans la plaie, enlever le vitré en se servant du pinceau à poils de martre.

Nous avons dit que la microsphérophakie nécessitait une thérapeutique chirurgicale ; toutefois, les armes médicales que nous offre la pharmacopée moderne constituent un moyen précieux de régularisation de l'ophtalmonus pré opératoire, permettant de mieux ajuster l'acte chirurgical.

Les moyens médicaux sont variés tant dans leur mode d'action que dans leur point d'impact.

Les myotiques, qui augmentent la facilité à l'écoulement ne doivent pas être utilisés, car nous avons vu que ces produits, en contractant la pupille, augmentent la résistance au passage de l'humeur aqueuse de la chambre postérieure vers la chambre antérieure de l'oeil, augmentant le contact iris cristallin en renforçant le bloc pupillaire, entraînant une augmentation de l'ophtalmonus pouvant donner lieu à un tableau de glaucome aigu.

C'est un phénomène que l'on peut rapprocher de celui qui a lieu parfois lors du glaucome à angle fermé lorsqu'il existe un "bloc pupillaire relatif" (Chandler 1958 - Becker et Schaffer 1961). On ne devra donc pas utiliser, devant une hypertonie survenant dans un tableau de microsphérophakie, les myotiques parasympathicomimétiques type : pilocarpine, nécholyl, carbachol, ni les anticholuresthérasques type Eserne, D.F.P., Tosnulone, phospholine iodine.

Il reste donc pour agir sur l'hypertonie oculaire les médications d'action générale réduisant la formation d'humeur aqueuse, ainsi que les produits à action osmotique.

Les médications d'action générale réduisant la formation d'humeur aqueuse agissent par inhibition de l'anhydrase carbonique, stoppant la sécrétion d'humeur aqueuse par blocage enzymatique du corps ciliaire (Becher 1954).

Parmi ces produits, nous disposons de Dianox per os utilisé en comprimé de 250 mgr (1/2 à 8 comprimés par 24 heures) ou sous forme injectable en introveineux à la dose de 5 mgr par kilog de poids fractionnée toutes les 4 à 6 heures. La Daramine et le Neptazane sont aussi utilisés per os à la dose de 50 mgr toutes les 8 heures.

Les médications à action osmotique provoquent une chute de la tension oculaire par déshydratation vitréenne.

Les produits que l'on utilise sont :

- Le Mannitol en solution à 20 % dans l'eau distillée à raison de 2 gr. par kilog de poids, en perfusion I V de une 30 à débit croissant. La chute de tension est rapidement obtenue, en 30 minutes, mais ne dure pas plus de deux heures.
- L'urée en solution à 30 % dans du sérum glucos à 10 % en perfusion I V à la dose de 1 gr. par kilog agissant au bout de 30 minutes.
- Le Glycérol à la dose de 2 gr par kilog de poids en solution à 50 % par voie orale. Son action est maximum en une heure.

De ces trois médications, le Mannitol est le produit le plus facilement utilisable en per opératoire.

Après avoir passé en revue les moyens chirurgicaux dont nous disposons ainsi que les moyens médicaux préparatoires à l'acte chirurgical, nous allons essayer de poser les indications propres à chaque cas.

Il faut d'emblée distinguer deux groupes de sujets selon leur âge, un premier groupe comprenant les sujets de moins de 15 ans, un second groupe comprenant les sujets de plus de 25 ans.

Dans le premier groupe des sujets, les indications seront fonction des données de l'examen clinique. Il est évident qu'il ne faut pas opérer de façon systématique le jeune enfant qui présente une microsphérophakie bien tolérée sur le plan local, c'est-à-dire ne donnant lieu à aucune manifestation hypertonique. Les enfants atteints seront soumis à une surveillance régulière portant sur la tension oculaire, le maintien en place du cristallin. Ces enfants étant très handicapés sur le plan visuel, il sera bon d'essayer, par une correction optique, de leur donner la meilleure acuité possible. La réfraction pouvant se révéler particulièrement difficile chez le jeune enfant, on peut d'emblée leur prescrire un - 12 dioptries, car les chiffres les plus fréquemment relevés dans les publications mentionnent des corrections portées de l'ordre de - 12 à - 18 dioptries. Ce chiffre moyen de - 12 dioptries peut être modifié en fonction du chiffre donné par l'ophtalmoscope lors de la mise au point au niveau du pôle postérieur du globe.

Mais, lorsque la surveillance régulière décèle une hypertonie simple, sans signe de subluxation ni de luxation avant 15 ans, c'est une indication de pratiquer la discision aux deux aiguilles, après préparation hypotonisante par voie générale et sans perfusion d'une médication à action osmotique. Il ne semble pas logique de tenter, par la seule thérapeutique médicale, d'obtenir une réduction de l'hypertonie et un maintien à des chiffres normaux du tonus oculaire. Nous avons vu, en effet, que l'usage des myotiques pouvait aggraver l'hypertonie par formation d'un bloc pupillaire. Il nous semble donc plus normal d'avoir recours à la discision dont les avantages sont la simplicité, la rapidité, la bénignité de l'acte opératoire et la simplicité des suites opératoires.

Dans le deuxième groupe des sujets âgés de plus de 25 ans, l'attitude qui nous paraît logique est de pratiquer l'extraction totale du cristallin, après préparation hypotonisante générale et sous perfusion d'une médication hypotonisante à action osmotique, en utilisant la technique dite de sécurité que nous avons exposée. L'âge limite d'extraction totale du cristallin classiquement arrêté à 30 ans, nous semble pouvoir être ramené à 25 ans en raison de la fragilité de la zonule et d'un ligament hyaloïde capsulaire peu résistant à cet âge.

Cette technique nous semble devoir être employée, qu'il y ait ou non une hypertonie associée ; si celle-ci existe, l'indication opératoire est formelle. En effet, si l'on tente médicalement, par une association de Diamox et de Glauposine, de maintenir le tonus oculaire à un chiffre proche de la normale, les risques de subluxation et de luxation ne sont pas diminués. Il est donc préférable d'intervenir avant que ne surviennent ces redoutables complications.

Il peut arriver que, quel que soit l'âge, le diagnostic de microsphérphakie soit fait à l'occasion d'une subluxation ou d'une luxation du cristallin : à ce stade, la seule thérapeutique envisageable est l'extraction totale du cristallin selon les techniques habituelles.

Les suites opératoires sont, en général, simples ; il existe fréquemment une petite réaction hypertonique post-opératoire durant une dizaine de jours qui cède à l'association glauposino-Diamox.

Il arrive, lors des discisions, que la résorption des masses s'arrêtent ; c'est alors l'indication d'une nouvelle discision. Quant aux réactions d'iridocyclite des discisions, elles sont évitées par l'utilisation en post-opératoire d'un collyre mydriatique, et par une association d'antibiotique et de cortisone en collyre.

Les complications post-opératoires sont dominées par la possibilité d'issue de vitré. Toutes nos observations, où l'extraction totale du cristallin fut pratiquée, ont présenté une petite perte de vitré qui ne semble pas avoir eu d'influence sur l'évolution ultérieure.

La chose importante est de reséquer le vitré et de nettoyer parfaitement la plaie opératoire en utilisant le pinceau à poils de martre imbibé d'eau distillée glacée.

L'extraction du cristallin pose alors secondairement le problème de l'appareillage de ces aphakes, nécessitant, du fait de la perte du pouvoir accommodatif du cristallin, l'usage d'une correction de près supplémentaire. Leur correction portée généralement + 12 dioptries en vision de loin, montre bien que la forte myopie constatée chez les microsphérophakies est une myopie cristallinienne.

Il nous faut en terminant ce chapitre sur la thérapeutique poser une question :  
que faut-il faire chez un jeune enfant avant 5 ans chez qui on découvre une microsphérophakie sans aucun signe de complication, c'est-à-dire sans manifestation hypertonique ?  
Ne serait-il pas logique, devant le sombre avenir fonctionnel auquel sont exposés ces globes, de pratiquer préventivement, dans de bonnes conditions locales, sur un oeil calme, à un âge où les masses se résorbent bien, une discision ?  
Il nous semble qu'ainsi ces globes seraient à l'abri de toute évolution compliquée et que le pronostic lointain devrait être amélioré.

Nous restons parfaitement conscients que cette thérapeutique ne pourrait être appliquée qu'à un nombre relativement restreint de sujets et qu'elle ne pourrait atteindre que les frères et sœurs d'un sujet dont le pronostic n'aurait été fait chez ceux-ci qu'à l'occasion d'une complication .

En résumé, chez le sujet jeune, c'est l'apparition de l'hypertonie qui fera pratiquer une discision.

Chez le sujet après 25 ans, extraction totale du cristallin sans attendre l'apparition de l'hypertonie

Et quel que soit l'âge, extraction totale des cristallins, s'il se produit une subluxation ou une luxation.

Mais il reste une catégorie de sujets, ceux dont l'âge est compris entre 15 et 25 ans, pour lesquels la dissection ne peut être pratiquée en raison de la très mauvaise résorption des masses. De plus, il est peu tentant à cet âge de pratiquer une extraction totale.

Faut-il dans ces cas, laisser évoluer la microsphérophakie, n'intervenant qu'en cas de complication aiguë ? Il semble préférable de suivre ces sujets et de considérer que la persistance d'une hypertonie, avec tous les risques fonctionnels qu'elle entraîne, est une condition suffisante pour tenter l'extraction totale du cristallin sous préparation hypotonisante. Un de nos cas, âgé de 20 ans a subi une double extraction de ses cristallins, sans incident opératoire notable.

Un autre argument, en faveur de l'extraction totale du cristallin même à cet âge, est fourni par le grand nombre des luxations relevées dans les observations, sans aucune notion de traumatisme. En dehors de la fragilité de la zonule qui est certaine, le ligament hyaloïdo capsulaire doit avoir une résistance diminuée, car les comptes-rendus opératoires de ces extractions ne font pas état de difficulté d'extraction ni d'issue de vitré.

---



## CONCLUSIONS

---



La microsphérophakie, malformation relativement rare, mais affection grave par ses complications, doit être diagnostiquée précocément .

Trois éléments cliniques sont importants pour le diagnostic :

- la mauvaise acuité visuelle,
- la forte myopie, dont la skiascopie avec le phénomène d'entrecroisement des ombres ne permet pas d'en mesurer le degré,
- l'aspect du cristallin : petit et sphérique, avec aplatissement de la chambre antérieure dans sa partie centrale, sa profondeur augmentant en allant vers la périphérie.

Devant ces trois éléments, la prise de la tension oculaire s'impose, connaissant le risque hypertonique dont le mécanisme, le plus vraisemblable, semble être d'ordre mécanique par blocage pupillaire. Il faut alors s'abstenir d'instillations de myotiques qui ne feraient qu'accroître le bloc pupillaire et déclencheraient une hypertonie aiguë.

Cette affection pose le problème de son hérédité qui paraît certaine, mais son mode de transmission ne peut être affirmé avec exactitude. Certains cas plaideraient en faveur de la dominance ; la majorité des cas semblent se transmettre selon le mode récessif, la consanguinité des parents par la plus grande facilité de rencontre de deux hétérozygotes est souvent en cause.

L'unanimité est faite sur le caractère éminemment chirurgical de la thérapeutique de cette affection. Chez le sujet jeune, c'est l'apparition d'une hypertonie qui fera pratiquer une discision ; après 25 ans, extraction totale, sans attendre l'apparition de l'hypertonie et, quel que soit l'âge du sujet, extraction totale s'il se produit une luxation ou une subluxation. Entre 15

et 25 ans, il semble logique, devant la persistance d'une hypertonie, de se résoudre à l'extraction totale des cristallins.

Dans tous les cas, et particulièrement entre 15 et 25 ans, un tel sujet devra être confié à un chirurgien expérimenté.

VU et PERMIS d'IMPRIMER :

Le DOYEN de la FACULTE  
de MEDECINE de PARIS :

Le PRESIDENT de la THESE :

G. B R O U E T

G. O F F R E T

Le RECTEUR de l'ACADEMIE de PARIS :

J. R O C H E

## BIBLIOGRAPHIE



NOTA - Dans les listes ci-dessous, les ouvrages, les articles de revues, sont classés dans l'ordre chronologique de leur publication.

I.- OUVRAGES DIVERS : TRAITES, PRECIS, MONOGRAPHIES, etc

- 1.- WIEGER G. - Ueber den Canalis Petiti  
und ein Ligamentum hyaloïdeocap-  
sulaire 1883, Strasbourg
- 2.- HESS C. - Pathologie und Therapie  
das Linsensystems 1911 (2è éd) Graefe  
Saemisch, Hdb. ges. Augenh.
- 3.- FRANCESCHETTI A. - Die Vererbung von  
Augenleiden 1930, Kurzes Hdb. Opht.  
J. Springer, Berlin.
- 4.- VOGT A. - Lehrbuch und Atlas der  
Spaltlampenmikropie des Lebenden  
Auges. Minse und Zonula 1931, J. Springer, Berlin
- 5.- BUCKLERS M. - Erbleiden des Auges 1938, G. Thieme, Leipzig
- 6.- AINES A. - Maladies et syndromes  
rares ou peu connues 1950 (2è ed.) Masson,  
Paris
- 7.- SORSBY A. - Genetics in Ophtal-  
mology 1951, Butterworth,  
Londres.
- 8.- NORDMANN J. -  
Biologie du cristallin 1954, Masson Paris
- 9.- MANN I. - Developmental  
abnormalities of the 1957 (2è ed.) Brit. med.  
Ass., Londres
- 10.- FRANCOIS J. -  
L'hérédité en ophtalmologie 1958, Masson, Paris.

- 11.- AIMES A. - Maladies et syndromes  
rares ou peu connus 1959 (2<sup>e</sup> série), Masson  
Paris.
- 12.- FRANCOIS J. -  
Les cataractes congénitales 1959 Masson Paris
- 13.- WAARDENBURG P.J., FRANCESCHETTI A.  
et KLEIN D. - 1961/1963, Royal, van  
Gorcum, Assen, (Hollande)  
Génétics and Ophtalmology (2 vol.)
- 14.- PUSCARIU E.I. - Vingt syndromes  
oculaires héredo-familiaux et  
congénitaux. 1963, Doin, Paris.
- 15.- DUKE-ELDER S. - System of Ophtalmo-  
logy. Vol. III, Part.2 1964, H. Kington Londres  
Congenital deformities
- 16.- DONALDSON D. - Atlas of external  
disease of the eye. Vol. 1 1966, C.V. Mosby C°,  
Congenital anomalies and Saint-Louis.  
systemic diseases

II.- ARTICLES, RAPPORTS, COMPTES-RENDUS, ANALYSES ou RESUMES  
PUBLIES dans DIVERS PERIODIQUES

A.- Avant 1932

- 1.- CORDIALE M. - 1901, 126 p. 346 à 353  
Un cas de microphakie Ann. Oculist.
- 2.- WESSELY K. - Versuche am Wachsenden  
Auge. Ueber Experimentell Arch. f. Augenh.  
erzeugte Linsencolobome 1910, 65 p. 295 à 309
- 3.- BEAUVIEUX - Etude sur les déplace- Arch. Opht. (Paris)  
ments congénitaux du cristallin 1913, 33 p. 16 à 35
- 4.- AXENFELD Th. - Die Spontanluxation der  
durchsichtigen oktopischen Linse Klein. Mbl. f. Augenh  
in die Vordorkammer, Besonders im 1914, 52 p. 195 à 201  
Kindersalter, und ihre operative  
Beseitigung

- 5.- HEGNER C.A. - Bemerkungen uber das Verhalten der Zonulafasern bei der Ektopia lentis  
Klin. Mbl. f. Augenh.  
1915, 55, p. 22 à 30
- 6.- FLEISCHER B. - Abnorme Kleinheit und Abnorme Kugelgestalt der Linse bei zwei Geschwisterpaaren  
Arch. f. Augenh.  
1916, 80, p. 248 à 258
- 7.- WESSELY K. - Ueber das Verhalten der Zonula bei Spontanluxation der Linse in die Vorderkammer  
Arch. f. Augenh.  
1919, 85, p. 63 à 69
- 8.- WAARDENBURG P.J. - Ueber das Erblichkeitsmoment bei der angeborenen Platzänderung  
Genetica  
1924, 6, p. 337
- 9.- GIL R.R. - Microphakie familiale  
Arch. Oft. Buénos-Aires  
1928, 3, p. 135 à 139
- 10.- SAEGER F. - Hochgradige Myopie durch angeborene kleine Kugellinse (Mikrophakie) ohne Dislokation  
Klin. Mbl. f. Augenh.  
1928, 80, p. 177 à 180
- 11.- DUDINOV O. - Beiderseitige angeborene Mikrophakie (résumé seulement dans Zbl. ges. Opt.)  
Zbl. ges. Opt.  
1930, 22, p. 451
- 12.- FRANCESCHETTI A. - Ueber Mikrophakie und deren Erbgang  
Klin. Mbl. f. Augenh.  
1930, 85, p. 285.
- 13.- MEYER H. - Linsermyopie durch kongenitale mikrophakie  
Klin. Mbl. f. Augenh.  
1930, 84, p. 525 à 531
- 14.- FRIEDMAN B. - The development of the lens. Its significance in the interpretation of lenticular abnormalities  
Arch. Opt. (Chicago)  
1931, 6, p. 558 à 577
- 15.- GNAD F. - Ueber Mikrophakie  
Klin. Mbl. f. Augenh.  
1931, 87, p. 33 à 38.

- 16.- WEVE H. - Ueber Arachnodaktylie  
(Dystrophia mesodermalis  
congenita, typus Marfan) Arch. f. Augenh.  
1931, 104, p. 1 à 46
- B.- A partir de 1932
- 17.- WEILL G.- Ectopie du cristallin  
et malformations générales Ann. Oculist.  
1932, 169, p. 21 à 44
- 18.- WESSELY K. - Démonstration  
einiger scitener klinischer Klin. Mbl. f. Augenh.  
Fälle 1932, 88, p. 244 - 245
- 19.- NUTT A.B. -  
Microphakia Trans. Opht. Soc. U.K.  
1933, 53, p. 628 à 629
- 20.- SHAPIRA T.M.- Micro and  
sphérophakia with glaucoma Am. J. Opht.  
1934, 17, p. 726 à 735
- 21.- MATSUZAWA S. - Un cas de microphakie  
avec luxation récidivante dans Acta Soc. Opht. Japan  
la chambre antérieure (Résumé 1935 ; 39, p. 2167 à 2170  
dans Zbl. ges. Opht. 1936, 36 p.119)
- 22.- JACOBS I.- Sphérophakia. Luxation of  
lenses and secondary glaucoma, Am. J. Opht  
relieved by extraction of lenses 1937, 20, p. 1042 à 1044
- 23.- MARCHESANI O.- Brachydaktylie und  
angeborene Kugellinse, als Klin. Mbl. f. Augenh.  
systemerkrankung 1939, 103, p. 392 à 406
- 24.- MEYER S.J. et HOLSTEIN T.-  
Spherophakia with glaucoma Am. J. Opht.  
and brachydactyly 1941, 24, p. 247 à 257
- 25.- LISCH K.- Ueber Mikrophakie  
(sphärophakie) und ectopia Arch.(von Graefes)f.  
lentis Opht. 1942, 144, p.  
628 à 642
- 26.- MAC-NUTT C.W. - Variability of  
the expression of the gene for J. of Hered.  
brachydactyly in man 1946, 37, p. 359 à 364

- 27.- SCHMID A.E.- Dysmorpho-dystrophia  
mesodermalis congenital Ophthalmologica  
1946, 11, p. 28 à 60
- 28.- STADLIN W. et KLEIN D.- Ectopie  
congénitale du cristallin avec Ann. Oculist.  
sphérophakie et brachymorphie 1948, 181, p. 692 à 701  
accompagnée de parésies du  
regard
- 29.- JAENSCH P.A. - Doppelseitige Ektopia  
lontinit sponta-luxation in die Klin Mbl. f. Augenh.  
vorderkammer 1949, 114, p. 273
- 30.- NORDMANN J.- Bull. Soc. Opht. France  
Syndrome de Weill-Marchesani 1949, p. 956 - 957
- 31.- ROUSSEAU et HERMANN.- Ectopie Bull. et mém. Soc Fse  
congénitale du cristallin avec Opht. 1949, 62, p. 369  
brachymorphie (syndrome de à 373  
Marchesani).
- 32.- SEELEMANN (von Klauss) - Zeitschr. f. Kinderh.  
Brachydactylie und angeborene 1949, 67, p. 1 à 6  
Kugellinse
- 33.- YANG-SIEN (Auw) - Sphérical Ophthalmologica  
lenses in arachnodactyly 1950, 119, p. 184 - 185
- 34.- GIROUD A. et LEFEBVRES J.- Bull. Soc. Opht. France  
Malformations oculaires 1951, p. 916 à 925  
d'origine carentielle
- 35.- ARJONA J. - Arch. Soc. Oft. H.A.  
Syndrome de Marchesani 1952, 12, p. 1167 à 1177
- 36.- NORDMANN J.- Progrès d'ophtal.  
Cristallin (années 1946 - 1950) 1952, I, p. 107 à 176
- 37.- PUIG-SOLANES M.- Distroria mesoder- Gac. Med. Mexico  
mica hipoplasica y distrofia 1952, 82, p. 57 à 66  
mesodermica hyperplasica.  
Alteraciones oculares

- 38.- PROBERT L.A. - Sphérophakia with  
brachydactyly comparison with  
Marfan's Syndrome Am. J. Opht.  
1953, 36, p. 1571 à 1574
- 39.- KLOEPFER H.W. et ROSENTHAL J.W.-  
Possible gonetic carriers in the  
sphérophakia - brachymorphia Am. J. Hum. Gen.  
syndrome 1955, 7, p. 398 à 425
- 40.- REICHLING W.- Présentation de cas: Klin. Mbl. f. Augenh.  
Syndrome de Marchesani 1955, 127, p. 486  
Affections congénitales oculaires  
(Soc. Opht. Bavière Würzburg).  
(Résumé seulement dans Klin. Mbl.  
f. Augenh.)
- 41.- TIMM G.- Sieben Fälle doppelseitiger,  
orbedingter Linsenluxation aus drei Klin. Mbl. f. Augenh.  
verschiedenen Formkreisen 1955, 126, p. 743 à 750
- 42.- LISCH K.- Ueber kongenitale Formano- Arch.(von Graefes) f.  
nation der Linse. Opht. 1956, 157, P. 287  
à 293
- 43.- ROSENTHAL J.W. et KLOEPFER H.W.-  
Sphérophakia - Brachymorphia Arch. of. Opht. Chicago  
Syndrome 1956, 55, p. 28 à 35
- 44.- SOHAR Ezra.- Renal disease, inner Arch. Intern. Med.  
ear deafness and ocular changes 1956, 97 p. 627 à 630
- 45.- BREGEAT P.- Le traitement des Ann. Théor. Clin. Opht.  
ectopies du cristallin 1957, 8, p. 63 à 71.
- 46.- GRIGNOLO A. et CAMBIAGGI A.-  
Les hypertensiones oculaires Ann. Théor. Clin. Opht.  
associées à des altérations du 1957, 8, p. 99 à 124  
cristallin
- 47.- GARTNER J. - Beitrag zur Pathogenese  
und Therapie des Glaukoms beim  
Marchesani - syndrom. Klin Mbl. f. Augenh.  
1958, 133, p. 31 à 39

- 48.- ZABRISKIE J. et REISMAN M.- J. of. Pediat  
Marchesani syndrome 1958, 52, p. 158 à 169
- 49.- BOWERS Dorr. - Marfan's syndrome and  
and the Weill-Marchesani syndrome Ann. Intern. Med. Balti-  
in the S. family more. 1959, 51, p.1049  
à 1070
- 50.- MAC-GAVIC J.S.- Le syndrome de  
Marchesani An. J. Opht.  
(New-England Opht. Soc. 1959, 47, p. 413 - 414  
février 1958).
- 51.- NIRANKARI H.S. et MAUDGAL C. Brit. j. Opht.  
Microphakia 1959, 43, p. 314 à 316
- 52.- PRIEGNITZ (F. von) - Beiträge zum Klin. Mbl. F. Augenh.  
juvenilen Glaukon 1959, 134, p. 711 à 715
- 53.- ZOLDAN T. - Ectopia congenita  
del cristallino con Boll. d'Oculist.  
sférofachia e brachimorfia 1959, 38, p. 753 à 762
- 54.- DAYAL Y. et MERHA K.S. - An. J. Opht.  
Spherophakia 1960, 50, p. 333 à 334
- 55.- THIEMANN H.H.- Zapfenepiphysen in  
Kombination mit Teilsymptomen Fortschr... Röntge nstr.  
des Marchesani - syndroms 1960, 93, p. 367 à 370
- 56.- MAIK G.H. et autres.- Subluxations  
and luxations of the lens, with  
a special note on the Barraquer South. Med. J.  
operatiôn and on Marfan's and 1961, 54, p. 642 à 653  
Marchesani's syndromes
- 57.- JONES R.F. - Marchesani syndrome Brit. J. Opht.  
(brother and sister) 1961, 45, p. 377 à 381
- 58.- LEVY J. et ANDERSON P.E. - Brit. J. Opht.  
Marchesani's syndrome 1961, 45, p. 223 à 226

- 59.- VOISIN J. et PIVETEAU B.- Un nouveau  
cas familial du syndrome de Weill-Marchesani Bull. Soc. Opht. France  
1961, 12, p. 972
- 60.- ALGAN B.- Les hypertonies d'origine  
cristallinienne. Ann. Théor. Clin. Opht.  
1962, 13, p. 165 à 205
- 61.- BARDELLI A.M. - sindroma di  
Marchesani Min. Oftal.  
1963, 5, p. 169 à 172
- 62.- DUQUE-ESTRADA W.- L'hypertension  
intra-oculaire dans le syndrome Arch. d'Opht. et R. Gale  
de Weill-Marchesani d'Opht. 1963, p. 745  
(68è congrès de la Sté Fse  
d'Ophtalmologie, mai 1961)
- 63.- GREGG J.B. - BECKER S.F. (Sioux-Fallo)  
Concomitant progressive deafness,  
chronic nephritis, and ocular lens Arch. Opht. (Chicago)  
disease. 1963, 69, p. 293 à 299
- 64.- MAUMENEÉ A. Edw.- Further observa-  
tions on the pathogenesis of Am. J. Opht.  
congenital glaucoma 1963, 55, p. 1163 à 1176
- 65.- NIRANKARI H.S. and CHADDAH M.R.-  
Familial buphtalmos with spero J. All. India Opht. Soc.  
phakia 1963, 11, p. 104 à 107
- 66.- OURGAND A., FANTIN et PINSARD.-  
Sphérophakie avec troubles Bull. Soc. Opht. France  
neurologiques divers. 1963, 63, p. 573 à 576
- 67.- RAHMAN M. et RAHMAN S.-  
Syndrome de Marchesani Brit. J. Opht.  
1963, 47, p. 182 - 183
- 68.- SLEZAK H.- Spaltlampenuntersuchung Arch.(von Graefes)f.  
des ligamentum hyaloidocapsulare Opht. 1963, 166, p. 112  
à 118.
- 69.- TJANIDIS Th. et autres.-  
Microsphérophakie Ann. d'Oculist.  
1963, 7, p. 711

- 70.- VANCEA P. et autres.- Sur deux cas de sphérophakie heredo-familiale compliquée de buphtalmie. Arch. d'Opht. et R. <sup>galo</sup> d'Opht. 1963, p. 746  
(Soc. Opht, Jassy, décembre 1962)
- 71.- FORSIUS H. et RAITTA C.- Angeborene Kugellinse als Ursache hochgradiger myopie. Acta Opht. (Kbh) 1964, 42, p. 812 à 819
- 72.- KONSTAS K. et CHILAS S.-syndrome de Marchosani (Résumé dans Arch. Opht., Paris, mars 1967) Arch. Soc. Opht. Grèce Nord, 1964, 13, p. 85 à 92
- 73.- LANDHOLM W.H.- Constations oculaires intéressantes dans un cas de syndrome de Marchosani (Ass. f. Res. Opht. Sect. MO., Ohana Neb. - Résumé seulement dans Inv. Opht.) Inv. Opht. 1964, p. 472
- 74.- PERRIN D.- Le syndrome d'Alport (Néphropathies héréditaires avec surdité et atteinte oculaire) Ann. d'Oculist. 1964, 197, p. 329 à 346
- 75.- PEYRESBLANQUES J. et LAFITTE P.- Syndromes de Marfan et de Marchesani (Au sujet d'un cas familial) Arch. d'Opht. et R. <sup>galo</sup> (Soc. Opht. Bordeaux et Sud-Est, octobre 1963) d'Opht. 1964, p. 180
- 76.- ANKERST E.- Marchesani syndrome : ophtalmologic, anthropologic and genetic aspects Zdravst. Vestn. 1965, 34, p. 111 à 117
- 77.- BRONNER A. et BENCK.- Microsphérophakie avec agénésie zonulaire Bull. Soc. Opht. France 1965, p. 648 à 654
- 78.- FRANCESCHETTI A.- Importance of ultrasonic echography for measurements of the optical components of the eye. Trans. An. Ac. Opht. Otolaryng. 1965, 69, p. 465 à 473

- 79.- HOBBS I.H. - The spherophakia - Med. J. Aust.  
brachymorphia syndrome : 1965, p. 80 - 81  
two cases among five brothers
- 80.- MAGNASCOA et ZINGIRIAN M. - Insolita  
associazione malformativa :  
disostosi mandibulo - faciale e Ann. Ottal.  
microsferofachia bilaterale 1965, 91 p. 489 à 496
- 81.- SEDAN J., FARNARIER G. et BREGEAT P.  
Les ectopies cristalliniennes.  
Indications et techniques Ann. Thér. Clin. Opht.  
chirurgicales 1965, p. 191 à 212
- 82.- ARNOTT E.J., CRAWFORD (M.d'A.)  
et TOGHILL P.J.  
Anterior lenticonus and Brit. J. Opht.  
Alport's syndrome 1966, 50, p. 390 à 403
- 83.- BERTONI G. - Contributo clinico  
allo studio della syndrome di Rass. Med. Sarda  
Marchesani 1966, 69, p. 547 à 555
- 84.- HUDELO J. - La microsphérophakie Bull. Soc. Opht. France  
(travail de candidature) 1966, p. 49 à 57
- 85.- MAC-GAVIC J.S. - WEILL-MARCHESANI  
syndrome, brachymorphism and An. J. Opht.  
ectopia lentis 1966, 62, p. 820 à 823
- 86.- SARRE H. et autres. - Neue Befunde  
zur hereditären chronischen Arch. Klin. Med.  
Nephritis (Alport syndrom) 1966, 212, p. 1 à 30
- 87.- WACHTEL J.G. - The ocular pathology  
of Marfan's syndrome. Including Arch. Opht. (Chicago)  
a clinicopathological correlation, 1966, 76, p. 512 à 522  
and an explanation of ectopia lentis
-

# TABLE des MATIERES

---

Page :

|                                                                   |    |
|-------------------------------------------------------------------|----|
| INTRODUCTION .....                                                | 1  |
| HISTORIQUE .....                                                  | 2  |
| SYMPTOMATOLOGIE CLINIQUE .....                                    | 4  |
| EXPOSE DES OBSERVATIONS .....                                     | 10 |
| FORMES CLINIQUES .....                                            | 21 |
| PATHOGENIE DE L'HYPERTONIE AU COURS DE LA MICROSPHEROPHAKIE ..... | 28 |
| DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL .....                                     | 31 |
| L'HEREDITE DANS LA MICROSPHEROPHAKIE .....                        | 34 |
| PATHOGENIE DE LA MICROSPHEROPHAKIE .....                          | 40 |
| TRAITEMENT .....                                                  | 43 |
| CONCLUSIONS .....                                                 | 50 |
| BIBLIOGRAPHIE :                                                   |    |
| Ouvrages divers (Traités, Précis ...)                             |    |
| Articles de revue, etc ...                                        | 54 |

---





